Alexandra Simon-Gruiţa **Traian Şăitan**

BIOLOGIE

manual pentru clasa a XII-a
Filiera teoretică

EDITURA CD PRESS

Editor: Costin DIACONESCU
Redactor-şef: Carmen BIRTA
Redactor: Alina RĂDULESCU
Tehnoredactor: Banu GHEORGHE
Corectură: Aura GÎGĂ
Referenţi ştiinţifici: Conf. dr. Ileana Stoica
Prof. gr. I Mariana Grosu
Coperta: Banu GHEORGHE

Editura CD PRESS
Bucureşti, Str. Ienăchiţă Văcărescu nr. 18, sector 4
Cod 040157
Tel.: (021) 337.37.17, 337.37.27, 337.37.37
Fax: (021) 337.37.57
e-mail: office@cdpress.ro

©Copyright CD Press, 2007

Descrierea CIP a Bibliotecii Naţionale a României

SIMON GRUIŢA, ALEXANDRA
Biologie : manual pentru clasa a XII-a / Alexandra Simon Gruiţa, Traian Şăitan. - Bucureşti : CD PRESS, 2007
ISBN 978-973-1760-37-7

I. Şăitan, Traian

57(075.35)

Manualul a fost aprobat prin Ordinul Ministrului Educaţiei, Cercetării şi Tineretului nr. 1342/41 din 19.06.2007, în urma evaluării calitative şi este realizat în conformitate cu programa analitică aprobată prin Ordin al Ministrului Educaţiei şi Cercetării nr. 5959/22.12.2006

GENETICA 11

Genetică moleculară

- 1. Introducere
- 2. Acizii nucleici
- 3. De la ADN la proteine
- 4. Organizarea materialului genetic
- 5. Controlul exprimării genelor
- 6. Genomica - o nouă ramură a geneticii

Genetică UMANĂ

- 7. organizarea cromozomială şi moleculară a genomului uman
- 8. caractere umane mono şi poligenice
- 9. Genetica şi cancerul
- 10. imunogenetică
- 11. bioetică

GENETICĂ MOLECULARĂ

1. INTRODUCERE

Genetica poate fi definită ca ştiinţa eredităţii şi a variabilităţii organismelor.

Primele observaţii cu privire la transmiterea în descendenţă a caracterelor ereditare au fost efectuate de către oamenii Antichităţii, în cadrul preocupărilor lor pentru îmbunătăţirea însuşirilor plantelor cultivate şi ale animalelor domestice.

Cu toate acestea, constituirea geneticii ca ştiinţă datează din cea de-a doua jumătate a secolului al XIX-lea, când, pe baza experienţelor de hibridare efectuate la plante, Gregor Mendel anunţa descoperirea legilor eredităţii:

1. legea purităţii gameţilor;
2. legea segregării independente a perechilor de caractere.

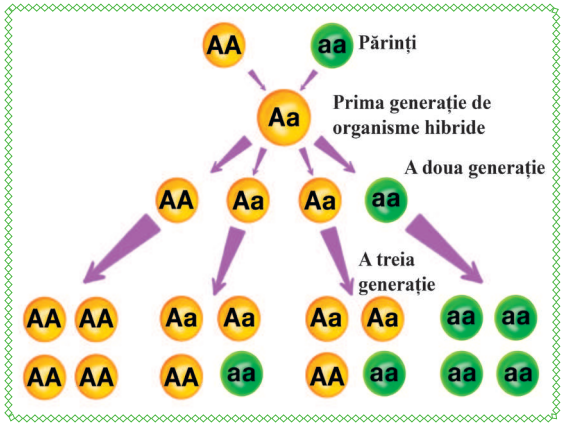


Fig. 1. *Legea segregării independente a perechilor de caractere.*

Ştiinţa eredităţii a fost numită **genetică** în 1905, de către geneticianul englez W. Bateson, care a cercetat şi a demonstrat că legile mendeliene ale eredităţii sunt valabile şi la animale, inclusiv la om.

În 1909, W. Johanssen a introdus noţiunile de *genotip,* pentru constituţia genetică, şi de *fenotip,* pentru înfăţişarea organismului, arătând care sunt deosebirile dintre acestea.

Progrese remarcabile în domeniul geneticii au fost făcute de şcoala lui T. H. Morgan, care a elaborat tezele **teoriei cromozomiale a eredităţii** (dispunerea lineară a genelor pe cromozomi; linkage-ul; crossingover-ul), punând bazele unei noi ştiinţe – **citogenetica**.

Pe baza acestor descoperiri au fost alcătuite hărţi cromozomiale sau genetice, la plante şi animale, în care genele apar ca nişte mărgele înşirate pe aţă (aţa reprezentând cromozomul). Într-o asemenea concepţie, genele sunt considerate unităţi funcţionale în transmiterea caracterelor ereditare şi, totodată, unităţi de recombinare şi de mutaţie.

Ulterior, în 1958, utilizând sistemul bacterie-bacteriofag în analiza genetică, Benzer evidenţiază faptul că genele sunt unităţi funcţionale în transmiterea unui caracter, dar ele prezintă subunităţi de recombinare şi de mutaţie, cea mai mică unitate mutaţională fiind reprezentată de perechea de nucleotide.

Studiile de genetică biochimică au dus la descoperirea relaţiei dintre gene şi enzime.

Această relaţie, enunţată iniţial sub forma „**o genă – o enzimă**”, a devenit mai apoi: „**o genă – o catenă polipeptidică**”.

Cu toate aceste progrese realizate în domeniul mecanismelor moleculare ale proceselor metabolice, natura chimică a genei a fost cunoscută abia în anul 1944, când O. T. Avery şi colaboratorii acestuia au demonstrat experimental că ADN-ul stă la baza transformărilor pneumococilor din experienţele bacteriologului englez F. Griffith.

Se naşte o nouă ramură a geneticii, **genetica moleculară**, care studiază ereditatea la nivel molecular. Utilizând tehnica pe care Linus Pauling a folosit-o în descoperirea modelului de structură în α–helix a proteinelor, pentru care a şi primit Premiul Nobel, J. D. Watson şi Crick descoperă, în 1953, modelul de structură dublu helicală a ADN-ului, care rămâne cea mai mare descoperire a biologiei secolului al XX-lea.

Acest model simplu, de dublu-helix, al struc-

turii ADN-ului a permis aflarea unor răspunsuri la numeroase întrebări legate de misterele vieţii:

- cum se reproduce acesta în forme identice;
- cum dirijează sinteza catenelor polipeptidice cu o anumită secvenţă de aminoacizi şi cum pot exprima acestea diferitele caractere ereditare;
- cum poate fi modificată informaţia ereditară, pentru ca, în descendenţă, să apară caractere noi, diferite de cele ale părinţilor.

Toate acestea au condus la elaborarea dogmei centrale a geneticii moleculare (Fig. 2), care, iniţial, a fost considerată inviolabilă.

Schematic, aceasta se reprezintă astfel:

ADN→ ARN→ proteine

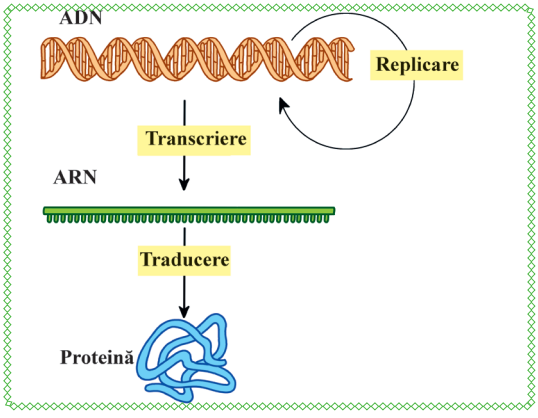


Fig. 2. *Dogma centrală a geneticii.*

Ulterior, studiul unor virusuri ARN a arătat că acesta se poate autoreplica şi poate funcţiona ca matriţă pentru sinteza de ADN, printr-un proces numit *reverstranscriptic*.

Prezentată adesea ca o ştiinţă scumpă, care necesită investiţii substanţiale, genetica moleculară pare, însă, a compensa orice nivel de investiţie, prin rezultatele pe care le oferă pentru un mare spectru al activităţii omului.

Aplicaţiile geneticii moleculare acoperă o arie largă în domeniul diagnosticării şi al tratării maladiilor umane.

Ingineria genetică a permis obţinerea a numeroase produse de interes medical (insulina, hormonii de creştere, factorii coagulării sângelui, interferonul etc.), schimbând destinul multor oameni.

Cunoştinţele geneticii moleculare şi-au găsit utilitatea şi în diferite ramuri ale industriei, prin **biotehnologii** care permit obţinerea eficientă şi ecologică a numeroase produse.

Astfel, în agricultură, s-a găsit posibilitatea ameliorării soiurilor de plante şi a raselor de animale.

Pentru genetica moleculară, prezentul anunţă o epocă de continue descoperiri.

Reţine!

Tehnologia ADN-ului recombinant a conferit geneticii moleculare statutul de „doamnă de onoare” a ştiinţelor sfârşitului de secol XX şi începutului de secol XXI.

2. ACIZII NUCLEICI

2.1. Compoziţia chimică a acizilor nucleici

Una dintre cele mai importante caracteristici ale lumii vii este reproducerea, care, la nivel molecular, se bazează pe o substanţă capabilă să coordoneze toate activităţile celulare şi, în acelaşi timp, să se replice pentru a asigura perpetuarea informaţiei pe care o conţine.

Pentru multă vreme, substanţa capabilă să îndeplinească acest dublu rol nu a fost cunoscută. În anul 1869, Friedrich Miescher, medic şi biochimist elveţian, a izolat din nucleii leucocitelor o substanţă, pe care a denumit-o **nucleină** şi care, ulterior, a căpătat denumirea de **acid nucleic**.

Cu toate acestea, abia în anul 1928, datorită cercetărilor efectuate de microbiologul englez Frederick Griffith, s-a făcut primul pas în identificarea ADN-ului ca material genetic.

Experimentele sale asupra bacteriei *Streptococcus pneumoniae*, agentul patogen al pneumoniei, au demonstrat faptul că o tulpină bacteriană patogenă, omorâtă termic, poate induce patogenitatea la o tulpină mutantă, lipsită de această capacitate.

Tulpina patogenă, notată S (de la *smooth* – neted), formează, pe mediu de cultură adecvat, colonii cu aspect neted şi este capabilă să inducă îmbolnăvirea atunci când este injectată la şoareci.

Cea de a doua tulpină, notată R (de la *rough* – rugos), formează colonii cu aspect rugos şi este nepatogenă. Tulpina S este reprezentată de celule bacteriene învelite într-o capsulă proteică, ce conferă protecţie împotriva mecanismelor de apărare a organismului infectat, spre deosebire de tulpina R, căreia îi lipseşte enzima necesară pentru sinteza capsulei şi, ca urmare, este anihilată de sistemul imun al gazdei.

chimici izolaţi din tulpinile de tip S omorâte termic şi au concluzionat că singura substanţă capabilă să inducă transformarea este **ADN**-ul.

Acestea au fost primele studii care au furnizat dovada că ADN-ul este materialul genetic celular; ele au fost urmate de studii efectuate pe virusuri, care au confirmat ipoteza iniţială.

În celule, există două tipuri de **acizi nucleici**: ADN-ul (acidul dezoxiribonucleic) şi ARN-ul (acidul ribonucleic), care reprezintă polimeri ai unor unităţi numite **nucleotide**.

Fiecare nucleotidă este formată din trei componente: o bază azotată, un zahar (o pentoză) şi o

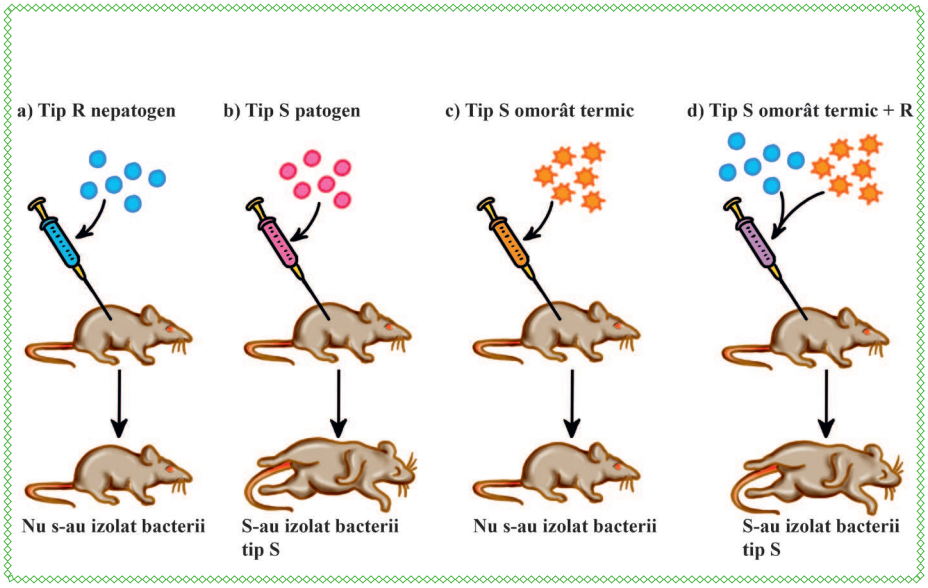

a) Tip R nepatogen
b) Tip S patogen
c) Tip S omorât termic
d) Tip S omorât termic + R
Nu s-au izolat bacterii
S-au izolat bacterii tip S
Nu s-au izolat bacterii
S-au izolat bacterii tip S

Fig. 3. *Experimentele lui Griffith cu Streptococcus pneumoniae. Tulpina S omorâtă termic determină moartea şoarecilor, atunci când este injectată în amestec cu tulpina R nepatogenă.*

Şoarecii injectaţi fie cu celule R, fie cu celule S omorâte termic rămân sănătoşi. Însă, dacă se injectează un amestec de celule R şi de celule S omorâte prin căldură, atunci şoarecii mor de pneumonie.

În plus, Griffith a descoperit în sângele şoarecilor morţi celule S vii. El a concluzionat că, de fapt, celulele de tip R au achiziţionat de la tulpina S ceva ce le-a transformat în bacterii virulente, fără a descoperi, însă, molecula responsabilă de acest lucru (Fig. 3).

Abia în 1944, Oswald Avery şi colaboratorii săi au descoperit natura substanţei care induce această transformare. Ei au purificat diferiţi compuşi

grupare fosfat (Tabel 1). Bazele azotate aparţin la două clase: ***purine*** şi ***pirimidine***.

Purinele sunt reprezentate de *adenină* (A) şi *guanină* (G), care se întâlnesc atât în ADN, cât şi în ARN, iar pirimidinele sunt reprezentate de *citozină* (C) şi *timină* (T), în ADN, şi de *citozină* (C) şi *uracil* (U), în ARN (Fig. 4).

Tabel 1. *Structura chimică a acizilor nucleici*

	Gruparea fosfat	Zahar	Baze azotate	
			Purine	Pirimidine
ADN	Prezentă	Dezoxiriboză	Guanină Adenină	Citozină Timină
ARN	Prezentă	Riboză	Guanină Adenină	Citozină Uracil

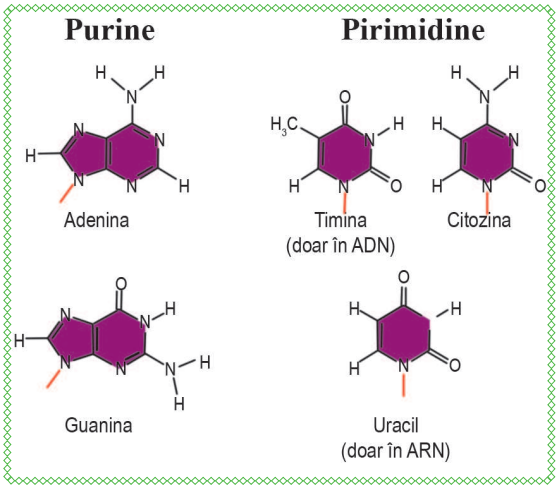


Fig. 4. *Bazele azotate din compoziţia acizilor nucleici.*

Zaharurile legate la bazele azotate sunt **dezoxiriboza**, în nucleotidele ADN, şi **riboza**, în ARN. Diferenţa dintre cele două zaharuri constă în lipsa unei grupări hidroxil la dezoxiriboză. Molecula formată dintr-o bază azotată legată la zahar se numeşte **nucleosidă**. Prin ataşarea unei grupări fosfat la nucleosidă, se obţine o **nucleotidă**. Nucleotidele se leagă unele de altele prin intermediul unei legături covalente între gruparea fosfat de la carbonul 5' al unei nucleotide şi gruparea hidroxil (-OH) de la carbonul 3' al moleculei alăturate. Aceste legături sunt numite **fosfodiesterice** şi stau la baza formării lanţurilor polinucleotidice ale acizilor nucleici (Fig. 5).

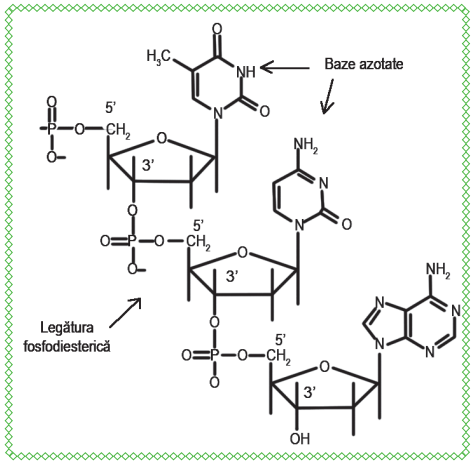


Fig. 5. *Legătura fosfodiesterică dintre nucleotide succesive.*

Reţine!
O nucleotidă ADN sau ARN este formată dintr-o bază azotată purinică sau pirimidinică, un zahar (dezoxiriboza, în ADN, şi riboza, în ARN) şi o grupare fosfat.

Trebuie reţinut faptul că nucleotidele sunt denumite în funcţie de baza azotată şi de zaharul pe care le conţin (Tabel 2).

Tabel 2. *Nomenclatura nucleotidelor*

Baza azotată	Nucleotida	Abreviere	
		Riboza	Dezoxiriboza
Guanină	Guanidin monofosfat Deoxiguanidin monofosfat	GMP	dGMP
Adenină	Adenozin monofosfat Deoxiadenozin monofosfat	AMP	dAMP
Citozină	Citidin monofosfat Deoxicitidin monofosfat	CMP	dCMP
Timină	Timidin monofosfat Deoxitimidin monofosfat	–	dTMP
Uracil	Uridin monofosfat	UMP	

2.2. Structura moleculară a ADN-ului

Cunoaşterea compoziţiei chimice a moleculei de ADN nu este suficientă pentru a explica modalitatea în care funcţionează ADN-ul. În descifrarea rolului macromoleculei de ADN, un pas important l-a reprezentat observaţia că, deşi tipurile de nucleotide din molecula de ADN diferă cantitativ de la o specie la alta, cantitatea de timină este totdeauna aproximativ egală cu cea de adenină, iar guanina este egalată de citozină.

Cu alte cuvinte, la toate organismele, raportul purine: pirimidine este 1 : 1.

Pornind de la această constatare, în 1953, James Watson şi Francis Crick au elucidat structura tridimensională a moleculei de ADN. Aceasta este formată din două lanţuri polinucleotidice (două catene) răsucite unul în jurul celuilalt, formând un **dublu-helix** (Fig. 6, B). În celule, ADN-ul este dublucatenar.

Fiecare bază azotată dintr-o catenă face pereche cu o bază azotată din cealaltă catenă, prin

intermediul unor legături de hidrogen, ţinând, astfel, cele două catene reunite (Fig. 6, A). (Legăturile de hidrogen sunt legături slabe, prin care un atom încărcat pozitiv şi un atom încărcat negativ sunt uniţi prin intermediul unui atom de hidrogen).

Numai aceste legături (A-T şi G-C) sunt posibile şi, din această cauză, dacă se cunoaşte succesiunea de nucleotide dintr-o catenă, se poate deduce structura celeilalte catene. Catenele sunt, astfel, **complementare**.

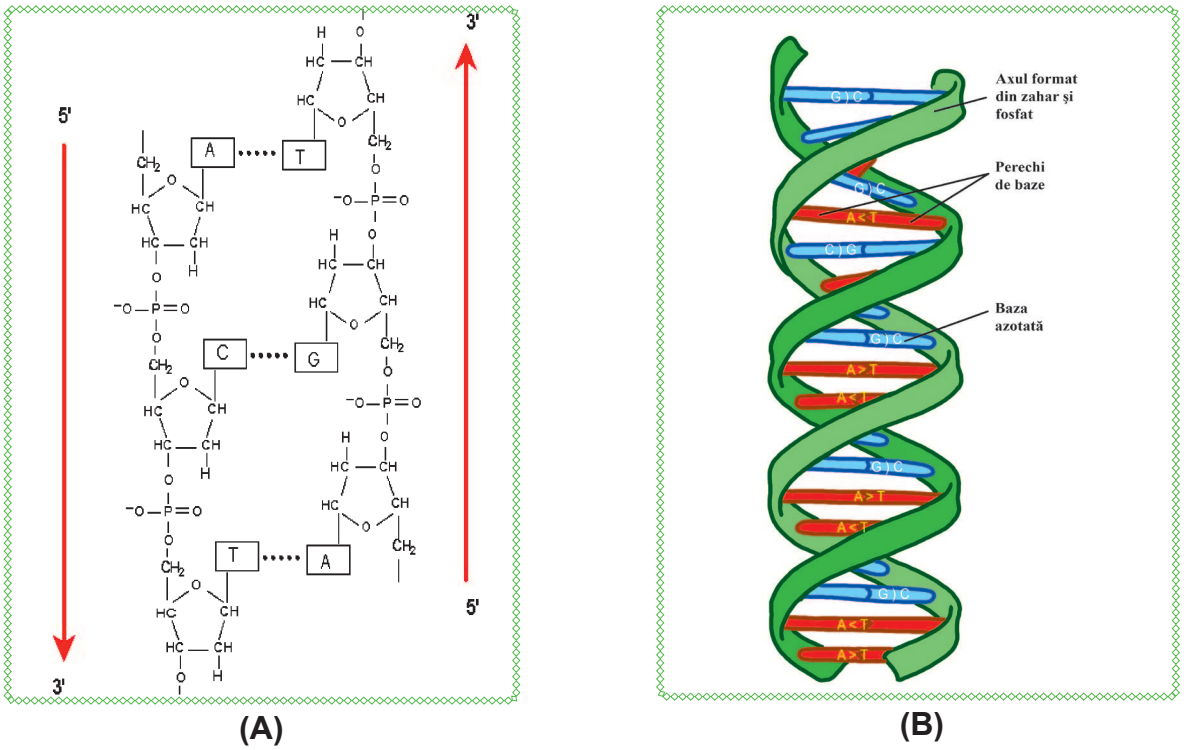


Fig. 6. *Structura primară a ADN-ului* (**A**) *şi dublu-helixul ADN* (**B**).

Bazele azotate se găsesc situate spre interiorul dublu-helixului, în timp ce spre exterior se află zaharul (pentozele), unite prin intermediul legăturilor fosfodiesterice. Aspectul general este asemănător unei scări flexibile, în care balustradele sunt zaharurile unite prin intermediul grupării fosfat, iar treptele sunt bazele azotate.

Distanţa dintre cele două catene, datorată legăturii de hidrogen dintre o purină şi o pirimidină, este de 2 nanometri (nm) şi se menţine constantă pe toată lungimea dublu-helixului.

O rotaţie completă a helixului are loc la fiecare 3,4 nm, iar distanţa dintre două baze azotate succesive de pe aceeaşi catenă este de 0,34 nm. Astfel, fiecare rotaţie corespunde la 10 perechi de baze azotate.

Fiecare adenină dintr-o catenă face pereche, prin intermediul unei legături duble de hidrogen, cu timina din cealaltă catenă, în timp ce fiecare guanină formează pereche cu citozina, printr-o legătură triplă de hidrogen.

Cele două lanţuri polinucleotidice ale dublu-helixului sunt orientate în direcţie opusă unul faţă de celălalt, ceea ce înseamnă că sunt **antiparalele** (Fig. 6, A). Dacă una dintre catene are sensul 5’ fosfat → 3’ zahar, cealaltă va avea direcţia 3’ → 5’; cu alte cuvinte, la acelaşi capăt al dublu-helixului, o catenă se termină cu gruparea 5’- fosfat, în timp ce a doua catenă se termină cu gruparea 3’- OH.

Reţine!
Catenele dublu-helixului ADN sunt complementare şi antiparalele.

Structura tridimensională a ADN-ului a devenit simbolul biologiei moleculare şi a sugerat descoperitorilor ei, încă de la început, mecanismul prin care acesta se replică cu atâta fidelitate.

Temă

1. Utilizând cunoştinţele de chimie, realizează modele structurale pentru bazele azotate şi pentru tipurile de nucleotide.

2. Compară structura chimică a ADN-ului şi a ARN-ului. Precizează asemănările şi deosebirile dintre acestea.

3. Analizează şi stabileşte dacă următoarele enunţuri sunt adevărate sau false. Motivează-ţi alegerea, evidenţiind corelaţia structură-funcţie.

a) Tulpina R de Streptococcus pneumoniae este inhibată de sistemul imunitar al gazdei.
b) Legăturile fosfodiesterice stau la baza formării lanţurilor polinucleotidice din acizii nucleici.
c) Uracilul înlocuieşte adenina în compoziţia ADN-ului.

4. Stabileşte care este ordinea corectă a legăturilor într-o nucleotidă din ADN:
a) grupare fosfat – adenină – dezoxiriboză;
b) zahar – citozină – grupare fosfat;
c) grupare fosfat – guanină – riboză;
d) pentoză – grupare fosfat – timină.

2.3. Replicarea ADN-ului

Regulile de împerechere a bazelor azotate determină modul în care se combină bazele azotate, care formează „treptele" dublu-helixului, dar nu influenţează succesiunea de nucleotide de-a lungul aceleiaşi catene. Astfel, ordonarea celor patru perechi de baze variază enorm, iar fiecare genă are propria sa secvenţă.

Întrucât cele două catene sunt complementare, fiecare dintre ele conţine informaţia necesară pentru reconstrucţia celeilalte. Atunci când o celulă îşi copiază molecula de ADN, cele două catene se separă, iar fiecare catenă foloseşte ca matriţă pentru sinteza unei noi catene.

De exemplu, când dublu-helixul este despiralizat la nivelul perechii A-T (adenină-timină), o catenă va conţine A, iar cealaltă va conţine pe T. În timpul replicării, A din matriţa ADN-ului va face pereche cu T în noua catenă sintetizată, generând o altă pereche de baze A-T. La rândul său, T din cealaltă catenă-matriţă se va împerechea cu A, într-o nouă catenă sintetizată. Vor rezulta, astfel, două perechi A-T, corespunzătoare a două dublu-helixuri. Procesul se va repeta pentru fiecare pereche de baze azotate din dublu-helixul moleculei de ADN.

Acest mecanism de replicare este cunoscut sub denumirea de **modelul semiconservativ,** deoarece fiecare moleculă-fiică de ADN are o catenă-matriţă conservată şi o catenă nou sintetizată. Cu alte cuvinte, o catenă este întotdeauna conservată, reprezentând catena parentală, iar cealaltă catenă este nouă (Fig. 7).

Atunci când a fost propus, modelul de replicare semiconservativă nu a putut fi demonstrat experimental. Din această cauză, au mai existat şi alte două modele alternative: **replicarea conservativă** şi **replicarea dispersivă** (Fig. 7). În cazul replicării conservative, molecula parentală rămâne intactă, iar noua moleculă se formează „de novo". Modelul dispersiv presupune că, după replicare, fiecare dintre cele patru catene reprezintă un amestec de ADN parental şi de ADN nou sintetizat.

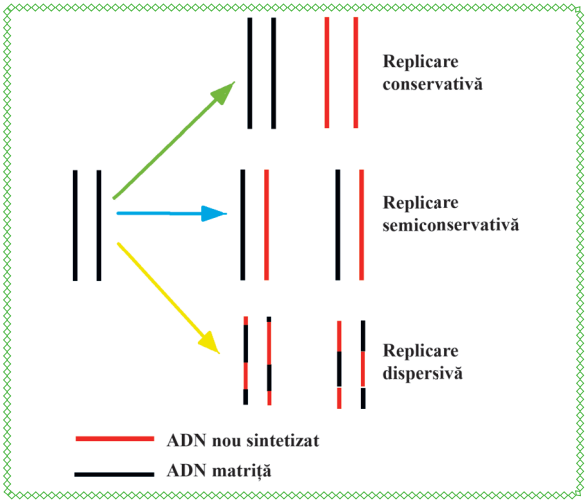


Fig. 7. *Modele de replicare a ADN-ului.*

Abia în anul 1957, Matthew Meselson şi Franklin Stahl au efectuat un experiment prin care au dovedit că replicarea este, într-adevăr, semiconservativă, aşa cum se deducea din modelul lui Watson şi Crick.

Experimentul Meselson-Stahl a constat în cultivarea bacteriei *Escherichia coli* pe mediu care conţinea izotopul greu al azotului (^{15}N). (Un izotop este un atom cu număr diferit de neutroni faţă de

atomul obişnuit.) Bacteriile au încorporat ^{15}N în ADN-ul lor.

Ulterior, bacteriile au fost transferate pe un mediu care conţinea ^{14}N, izotopul comun al azotului. Măsurând densitatea ADN-ului extras de la bacterii, s-a constatat că ADN-ul nou sintetizat este mai uşor decât ADN-ul de la bacteriile crescute pe mediu cu ^{15}N, dar mai greu decât cel extras de la *E.coli* cultivată pe mediu cu ^{14}N. Singurul model de replicare valabil s-a dovedit a fi cel al replicării semiconservative.

Reţine!
ADN-ul se replică semiconservativ.

Etapele replicării ADN-ului

Replicarea unei molecule de ADN este un proces complex, cu mai multe etape, în care sunt implicate numeroase enzime.

Replicarea începe în regiuni denumite **origini de replicare,** iar fragmentele rezultate sunt, apoi, unite între ele. În timp ce cromozomul bacterian are o singură origine de replicare, la eucariote, cromozomii, fiind mai mari, posedă mai multe origini de replicare.

Prima condiţie pentru ca replicarea să poată începe este despiralizarea şi ruperea legăturilor de hidrogen dintre cele două catene; această etapă se realizează cu ajutorul unor enzime numite **helicaze.**

Replicarea este posibilă întotdeauna numai în direcţia 5’ → 3’, ceea ce face ca, pe una dintre catene (orientată 3’ → 5’), replicarea să se desfăşoare continuu, în timp ce pe catena complementară (orientată 5’ → 3’), replicarea se desfăşoară discontinuu, prin formarea unor fragmente scurte de ADN (numite, după descoperitorul lor, *fragmente Okazaki*), de 1500 de nucleotide, la eucariote, şi de aproximativ 150 de nucleotide, la procariote. Unirea acestor fragmente se realizează prin intermediul unor enzime numite *ligaze*.

Modelul prezentat este un model general, care nu face decât pe alocuri referire la deosebirile dintre procariote şi eucariote. În realitate, există diferenţe în desfăşurarea replicării la cele două tipuri de celule, din cauza organizării diferite a materialului genetic. Una dintre cele mai importante deosebiri se referă la terminarea replicării, deoarece, liniaritatea cromozomilor de la eucariote implică formarea unor structuri specializate la capetele cromozomilor, structuri cunoscute sub numele de *telomere*.

La nivelul porţiunii deschise a dublu-helixului, numită *bifurcaţie de replicare* (Fig. 8), sub acţiunea unei enzime numite **ARN-polimeraza**, se sintetizează o secvenţă scurtă de ARN, numită **primer ARN**.

Acest primer ARN este necesar, deoarece ADN-ul însuşi nu poate iniţia replicarea. El furnizează un capăt liber 3’-OH, necesar altei enzime, **ADN-polimeraza**, care, prin adăugare de nucleotide, determină elongarea lanţului polinucleotidic. Ulterior, primerul ARN este îndepărtat (Fig. 9).

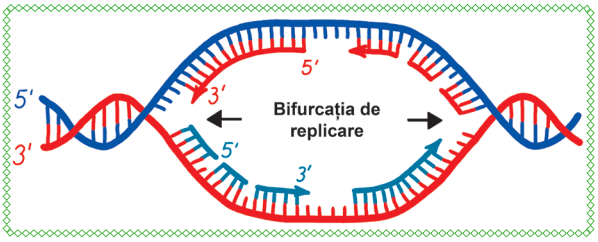


Fig. 8. *Bifurcaţia de replicare a ADN-ului, care rezultă în urma despiralizării şi a ruperii punţilor de hidrogen dintre catenele dublu-helixului.*

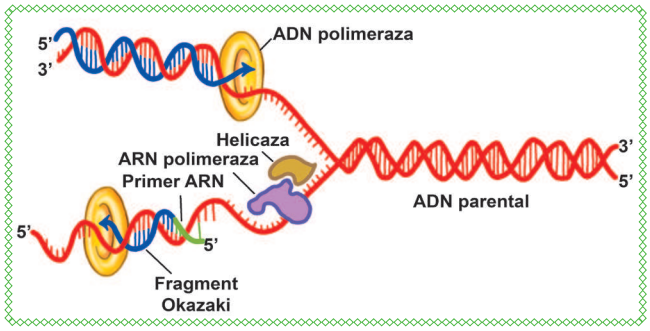


Fig. 9. *Etapele replicării ADN-ului pe ambele catene şi enzimele implicate în acest proces. Se observă că, pe una dintre catene, procesul este continuu, iar pe cealaltă, se formează fragmente Okazaki, care vor fi unite apoi cu ajutorul unor ligaze.*

REZUMAT

- ADN-ul conţine informaţia necesară pentru sinteza proteinelor şi autoreplicare. Pentru prima dată, ADN-ul a fost izolat în anul 1869 şi a fost denumit *nucleină*. Identificarea ADN-ului ca material genetic a rezultat ca urmare a experimentelor lui Griffith, Avery şi ale colaboratorilor lor.
- Pornind de la observaţia că, în lungul moleculei de ADN, numărul de purine egalează numărul de pirimidine, Watson şi Crick au descoperit structura terţiară a ADN-ului.
- Dublu-helixul ADN este asemănător unei scări, în care balustradele sunt o alternanţă de dezoxiriboză şi fosfat. Treptele scării sunt reprezentate de perechi complementare de A-T şi, respectiv, G-C. Dublu-helixul ADN este antiparalel, cele două catene care îl formează fiind orientate în direcţii opuse.
- Replicarea ADN-ului este semiconservativă, astfel că, întotdeauna, una dintre catene este o catenă parentală, iar cealaltă catenă este nou sintetizată. Replicarea ADN-ului presupune mai multe etape, în fiecare etapă fiind implicate diferite enzime.

Temă

1. Ce legătură există între ARN şi procesul prin care are loc replicarea ADN? Argumentează.
2. Motivează importanţa replicării ADN-ului după modelul semiconservativ.
3. Stabileşte şi explică ordinea implicării enzimelor în replicare. Precizează rolul lor. Ce consecinţe ar avea modificarea succesiunii etapelor?
4. Precizează dacă enunţul este adevărat (A) sau fals (F). În cazul în care textul este greşit, înlocuieşte cuvântul subliniat cu cel potrivit, pentru ca propoziţia să devină adevărată.

a. Replicarea se realizează continuu, pe catena 5'- 3'.
b. Helicazele rup legăturile covalente dintre cele două catene ADN.
c. Cromozomii eucariotelor au mai multe origini de replicaţie.

3. DE LA ADN LA PROTEINE

Biosinteza proteică este un proces celular complex, care se desfăşoară în două etape (Fig. 10):

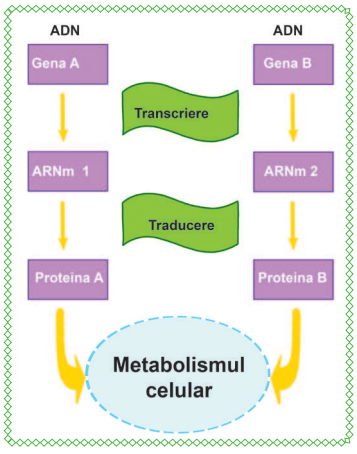


Fig. 10. *Biosinteza proteică.*

1. transcrierea genetică, cunoscută ca etapa de copiere a informaţiei dintr-o secvenţă de ADN într-o secvenţă de ARN;

2. traducerea genetică[1], definită ca etapa de decodificare a secvenţei de nucleotide din molecula ARNm, într-o secvenţă de aminoacizi, în structura unei catene polipeptidice.

3.1. Tipuri de ARN

După cum s-a arătat anterior, ARN-ul este similar ADN-ului: amândoi sunt acizi nucleici reprezentând secvenţe de baze azotate, unite lateral cu gruparea pentozo-fosfat. Totuşi, există diferenţe structurale şi funcţionale care fac ca ARN-ul să se deosebească de ADN. Structural, ARN-ul este, în general, monocatenar, în timp ce ADN-ul este dublucatenar. De asemenea, ARN-ul conţine baza pirimidinică uracil (U) în loc de timină (T), care este prezentă în structura ADN-ului. ARN-ul include zaharul riboză,

[1] În engleză, traducerea este denumită „translation" şi, de aceea, în mod frecvent, geneticienii utilizează termenul de „translaţie", ceea ce, conform DEX-ului, este o eroare.

în timp ce ADN-ul are în compoziţie dezoxiriboza. Funcţional, ADN-ul conţine informaţia genetică, iar ARN-ul utilizează această informaţie, care permite celulei să sintetizeze proteine specifice. La realizarea acestui proces, contribuie mai multe tipuri de ARN, care se sintetizează în procesul transcrierii mesajului genetic.

a) ARN-ul mesager (ARNm) poartă acest nume, deoarece transportă informaţia genetică (mesajul) de la ADN-ul din nucleu, în citoplasmă, la aparatul celular al sintetizării proteinelor (ribozomi). Are structură monocatenară şi mărime variabilă, în funcţie de mărimea genelor a căror informaţie o copiază (Fig. 11). Cele mai mari molecule de ARNm conţin între 500 şi 1000 de baze (nucleotide).

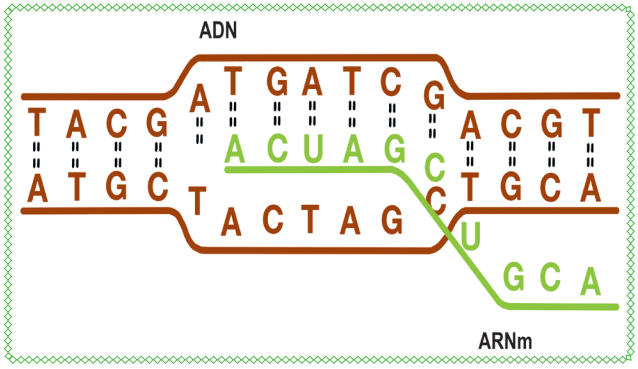


Fig. 11. *ARNm copiază informaţia genetică din ADN.*

b) ARN ribozomal (ARNr) este format din porţiuni monocatenare ce alternează cu porţiuni bicatenare şi măsoară de la 100 până la aproximativ 3000 de nucleotide, în lungime. În citoplasmă, asociat cu proteine specifice, formează ribozomi – suportul structural al biosintezei proteice. Întrucât cele mai multe celule conţin mii de ribozomi, se consideră că ARNr este cel mai abundent tip de ARN din celulă (80-90% din totalul de ARN celular).

c) ARN-ul de transfer (ARNt), comparativ cu ARNm, are o greutate moleculară mică, conţinând aproximativ 80 de nucleotide. Molecula sa, care are aspect de frunză de trifoi, prezintă o structură tridimensională, determinată de formarea legăturilor de hidrogen între bazele complementare, A–T şi G–C, ajunse în vecinătate în anumite zone (Fig. 12).

ARNt activează şi transferă aminoacizii la ribozomi, în timpul biosintezei proteice.

Aceste trei tipuri de ARN există atât în celula eucariotă, cât şi în celula procariotă.

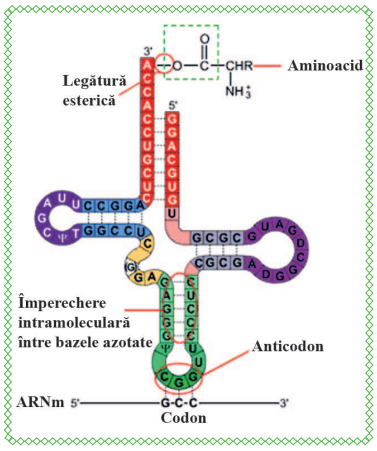


Fig. 12. *Structura ARNt.*

d) ARN-ul nuclear mic (ARN small nuclear – ARNsn), cel de-al patrulea tip de ARN identificat la eucariote, are rol în structura şi funcţionarea nucleului. ARNsn formează, împreună cu proteinele, complexe ribonucleoproteice, importante în procesul de maturare a ARNm.

e) Un alt tip de ARN este **ARN viral (ARNv)**. ARNv constituie materialul genetic al rebovirusurilor (HIV, VMT, virusul gripal, virusul poliomielitei) şi se prezintă sub formă lineară sau circulară, având structură monocatenară sau bicatenară.

Mărimea şi greutatea sa moleculară depind de cantitatea de informaţie genetică pe care o conţine. ARNv se reproduce în celula-gazdă pe căi diferite.

3.2. Codul genetic

După descoperirea acizilor nucleici, a structurii şi a rolului lor în transformarea genetică la bacterii, cercetătorii au emis ipoteza existenţei unei corespondenţe între succesiunea celor patru tipuri de baze azotate din molecula acizilor nucleici şi succesiunea celor 20 de tipuri esenţiale de aminoacizi din structura proteinelor. Ulterior, s-a demonstrat că această corespondenţă există şi a fost numită **cod genetic.**

Unităţile de codificare a informaţiei necesare sintezei proteinelor sunt triplete de nucleotide sau **codoni**. Dacă fiecare aranjament de trei nucleotide specifică un aminoacid, codul genetic poate fi

format din 64 de codoni ($4^3 = 64$, ceea ce reprezintă cele 4 tipuri de baze azotate luate câte 3), fiind mai mult decât suficient pentru recunoaşterea celor 20 de tipuri de aminoacizi (Fig. 13).

	U	C	A	G	
U	UUU, UUC Fenilalanină; UUG, UUA Leucină	UCU, UCC, UCA, UCG Serină	UAU, UAC Tirosină; UAA, UAG Stop	UGU, UGC Cisteină; UGA Stop; UGG Triptofan	U C A G
C	CUU, CUC, CUA, CUG Leucină	CCU, CCC, CCA, CCG Prolină	CAU, CAC Histidină; CAA, CAG Glutamină	CGU, CGC, CGA, CGG Arginină	U C A G
A	AUU, AUC, AUA Izoleucină; AUG Metionină	ACU, ACC, ACA, ACG Treonina	AAU, AAC Asparagină; AAA, AAG Lizină	AGU, AGC Serină; AGA, AGG Arginină	U C A G
G	GUU, GUC, GUA, GUG Valină	GCU, GCC, GCA, GCG Alanină	GAU, GAC Acid Aspartic; GAA, GAG Acid Glutamic	GGU, GGC, GGA, GGG Glicină	U C A G

Fig. 13. *Codul genetic.*

Experimental, s-a verificat dacă circulaţia informaţiei de la gene la proteine se bazează pe tripletele codificatoare şi s-a dovedit că instrucţiunile genetice pentru sinteza lanţului polipeptidic sunt înscrise continuu în molecula ADN-ului, fără pauză de codoni. De exemplu, poziţia particulară a tripletei AGC, de-a lungul ADN-ului, determină plasarea aminoacidului serină într-o poziţie corespunzătoare a polipeptidului sintetizat.

În timpul transcrierii, gena determină secvenţa de baze de-a lungul unei molecule de ARNm. Pentru fiecare genă, numai una dintre cele două catene ale ADN-ului este transcrisă. Această catenă se numeşte **catenă codificatoare** (matriţă), deoarece furnizează modelul pentru ordonarea secvenţei de nucleotide în ARNm transcris.

Molecula de ARNm este sintetizată în direcţie antiparalelă faţă de catena de ADN pe care o copiază. De exemplu, tripleta de baze ACC din structura ADN-ului (3’ – ACC – 5’) devine o copie 5’ – UGG – 3’, în molecula ARNm. Tripletele de baze (nucleotide) ale ARNm-ului se numesc **codoni** şi, în mod obişnuit, sunt transcrişi în direcţia 5’ – 3’. Aceşti codoni sunt complementari cu modelul catenei ADN şi identici ca secvenţă, cu deosebirea că ARNm conţine U în loc de T (Fig. 14).

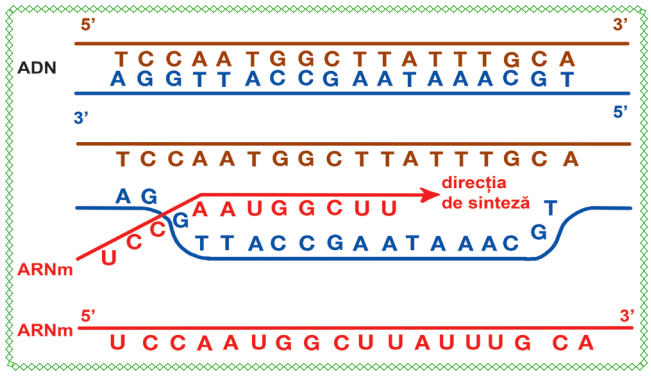

5’
3’
ADN
T C C A A T G G C T T A T T T G C A
A G G T T A C C G A A T A A A C G T
3’
5’
T C C A A T G G C T T A T T T G C A
direcţia
de sinteză
A G
A A U G G C U U
T T A C C G A A T A A A C
ARNm
U C C G
ARNm
5’
3’
U C C A A U G G C U U A U U U G C A

Fig. 14. *Complementaritatea ARNm /* catena-matriţă ADN.

În timpul traducerii, secvenţele de codoni din molecula ARNm sunt traduse sau decodificate într-o secvenţă de aminoacizi din lanţul polipeptidic. În procesul traducerii, codonii sunt citiţi de-a lungul moleculei de ARNm, în direcţia 5’ – 3’. Fiecare codon arată care dintre cele 20 de tipuri de aminoacizi esenţiali va fi încorporat la poziţia corespunzătoare, în molecula polipeptidică.

Deoarece codonii sunt triplete de baze, numărul de baze care formează mesajul genetic trebuie să fie de trei ori mai mare decât numărul aminoacizilor din structura proteinei sintetizate.

Primul codon a fost descifrat de Marshall Nirenberg. În 1961, în condiţii de laborator, Nirenberg a demonstrat că aminoacidul fenilalanină este specificat de tripleta de nucleotide UUU. Deşi a fost necesară utilizarea mai multor tehnici ca să descifreze tripleţii micşti, precum AUA şi CGA, toţi cei 64 de codoni au fost descifraţi până la mijlocul anilor 1960. 61 dintre cele 64 de triplete de nucleotide descifrate codifică aminoacizi.

Cei trei codoni – UAA, UAG, UGA –, care nu semnifică includerea aminoacizilor în catena polipeptidică, sunt semnale „Stop” şi marchează sfârşitul traducerii mesajului genetic.

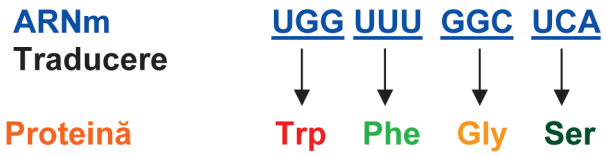
Codonul AUG are o dublă funcţie: codifică aminoacidul metionină (Met) şi funcţionează ca semnal „Start” sau ca un codon de iniţiere a traducerii genetice. Mesajele genetice reprezentate de moleculele ARNm încep cu un codon AUG, care îi indică sistemului de sinteză a proteinelor să înceapă cu legarea aminoacidului metionină. Pentru că AUG specifică metionina, lanţurile de polipeptide

sintetizate încep întotdeauna cu aminoacidul metionină, dar o enzimă poate înlocui metionina de la începutul lanţului polipeptidic.

Codul genetic este **degenerat**. Deoarece există mai mulţi codoni decât aminoacizi, un aminoacid poate fi codificat de mai mulţi codoni (aminoacidul fenilalanină este codificat de tripletele UUU şi UUC). Cu toate acestea, în codul genetic nu există ambiguitate.

De exemplu, deşi ambii codoni GAA şi GAG specifică acidul glutamic, niciunul dintre ei nu codifică vreun alt aminoacid. Redundanţa din cod nu este întâmplătoare. În multe cazuri, codonii care sunt sinonimi pentru un aminoacid particular diferă doar în a treia bază a tripletului. Se consideră că primele două nucleotide dintr-un codon sunt importante, a treia nucleotidă putând fi înlocuită cu oricare dintre cele patru tipuri. Excepţie de la această regulă fac tripletele de nucleotide care codifică aminoacizii leucină şi arginină.

Codul genetic este **nesuprapus,** ceea ce înseamnă că doi codoni învecinaţi nu au nucleotide comune. Citirea mesajului genetic se face continuu, **fără virgulă**. În exemplul următor sunt reprezentaţi 4 codoni care codifică 4 aminoacizi ai unei proteine şi anume: triptofan (Trp), fenilalanină (Phe), glicină (Gly) şi serină (Ser).



Codul genetic este **universal**, egal distribuit la toate organismele, de la cele mai simple bacterii la cele mai complexe animale. Aceasta demonstrează originea foarte veche a codului genetic. De exemplu, codonul CCG din molecula ARNm specifică aminoacidul prolină, cel puţin la toate organismele al căror cod genetic a fost examinat în experimentele de laborator.

Excepţiile de la universalitatea codului genetic includ sistemele de traducere, unde puţini codoni se abat de la rolul lor standard. Uşoare variaţii ale codului genetic există la câteva eucariote unicelulare şi la genele organitelor celulare ale unor specii. La unele procariote, codonii „Stop“ pot codifica unul sau doi aminoacizi.

Codul genetic **a evoluat foarte puţin**, universalitatea lui în lumea vie fiind certă.

3.3. Transcrierea genetică

Molecula de ARNm rezultată în procesul transcrierii genetice este o copie fidelă a informaţiei genelor, necesară sintezei proteinelor de care are nevoie celula la un moment dat.

Transcrierea informaţiei genetice este un proces complex, care poate fi prezentat în trei faze: iniţierea transcrierii, alungirea moleculei ARN şi terminarea transcrierii (Fig. 15):

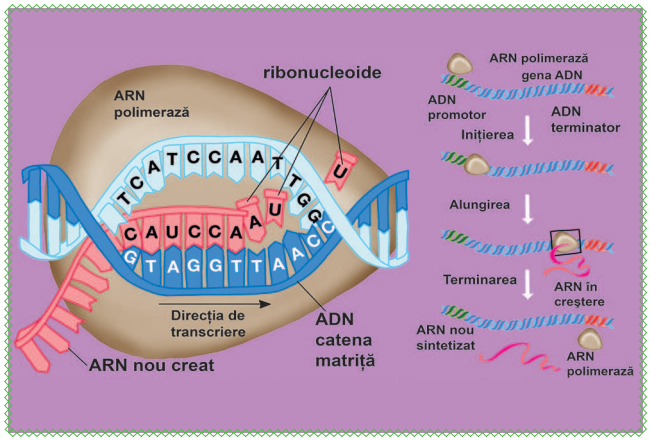


Fig. 15. *Fazele transcrierii ARNm.*

a) iniţierea transcrierii

De-a lungul moleculei ADN, există secvenţe de nucleotide specifice, care marchează atât locul în care începe transcrierea genelor, cât şi locul în care se termină. Secvenţa de nucleotide ADN, la care se ataşează enzima ARN-polimeraza şi care iniţiază transcrierea, este cunoscută sub numele de **promotor**, iar secvenţa de nucleotide care marchează sfârşitul transcrierii genelor se numeşte **terminator**.

Promotorul unei gene include în structura sa punctul de start al transcrierii şi determină care dintre cele două catene ADN va fi catena codificatoare (matriţă). La eucariote, ataşarea enzimei ARN-polimeraza la promotorul unei gene este mediată de factorii de transcriere (complex de proteine), iar la procariote, aceasta se face direct.

Segmentul ADN-ului care este transcris într-o moleculă de ARN este numit **unitate de transcriere.**

b) alungirea moleculei ARN

ARN-polimeraza se deplasează de-a lungul moleculei de ADN şi continuă să desfacă dublu-helixul ADN, expunând simultan aproximativ 10-20 de baze ADN, pentru împerecherea cu nucleotide ARN. Nucleotide noi sunt adăugate la capătul 3' al moleculei ARN în creştere. La eucariote, transcrierea progresează cu o rată de 60 de nucleotide pe secundă.

c) terminarea transcrierii

Mecanismul de încheiere a transcrierii este diferit la procariote faţă de eucariote. La procariote, o secvenţă de ARN funcţionează ca semnal de încheiere a transcrierii, ceea ce face ca polimeraza să se detaşeze de pe ADN şi să elibereze transcriptul (ARN-ul nou sintetizat) care poate fi folosit imediat ca ARNm. La eucariote, procesul încheierii transcrierii genetice este mult mai complex. Iniţial, se sintetizează un ARN pre-mesager, format din *introni* (secvenţe noninformaţionale) şi *exoni* (secvenţe informaţionale). ARN-ul pre-mesager este supus unui proces enzimatic de maturare, care constă în eliminarea intronilor şi asamblarea exonilor. ARNm rezultat trece din nucleu în citoplasmă, la ribozomi, unde se desfăşoară traducerea.

3.4. Traducerea genetică

Traducerea genetică sau **sinteza lanţului polipeptidic** poate fi împărţită, ca şi transcrierea genetică, în trei faze: faza de iniţiere a traducerii, faza de alungire a catenei polipeptidice şi faza de terminare a traducerii.

a) iniţierea traducerii

Această etapă aduce împreună ARNm, ARNt legat de primul aminoacid al lanţului polipeptidic şi cele două subunităţi ale ribozomilor. Mai întâi, subunitatea mică a ribozomului leagă ARNm şi un ARNt specific, care transportă aminoacidul metionină, numit **iniţiatorul ARNt**.

De altfel, subunitatea mică a ribozomului se mişcă în josul moleculei ARNm, până la codonul **Start AUG**, care semnalizează începerea traducerii.

Legarea ARNm cu iniţiatorul ARNt şi cu subunitatea mică ribozomală este urmată de ataşarea subunităţii mari ribozomale, completând complexul de iniţiere a traducerii.

Formarea complexului de iniţiere este mediată de factorii de iniţiere şi se bazează pe energia eliberată prin hidroliza **GTP** (guanozintrifosfat) din citoplasmă. Iniţiatorul ARNt este trecut în **locusul P** al ribozomului, iar **locusul A** rămâne liber pentru un alt **ARNt - aminoacid**, sinteza polipeptidului realizându-se, întotdeauna, într-o singură direcţie, de la metionina iniţială către aminoacidul final.

Reacţiile caracteristice sunt:

- Activarea aminoacizilor:

$$AA + ATP \xrightarrow{\text{aminoacil-sintetaze}} AA \sim AMP + P \sim P$$

- Legarea aminoacizilor activaţi de ARNt specific:

$$AA \sim AMP + ARNt \xrightarrow{\text{aminoacil-sintetaze}} AA \sim ARNt + AMP$$

Cele două reacţii sunt catalizate de enzimele aminoacil-sintetaze. Energia necesară activării AA rezultă din hidroliza ATP (adenozintrifosfat). La nivel mitocondrial, AMP (adenozinmonofosfat), prin fosforilare, reface ATP.

b) alungirea catenei polipeptidice

Se realizează prin adăugarea aminoacizilor, unul câte unul, la aminoacidul precedent, între care se formează legături dipeptidice. Reacţiile se desfăşoară în prezenţa factorilor de alungire, utilizând energia rezultată din hidroliza GTP (guanozintrifosfat).

$$AA_1 - ARN\text{-}t_1 + AA_2 - ARN\text{-}t_2 \xrightarrow[GTP]{\text{Peptidil-transferaze}} AA_1 \sim AA_2 + ARN\text{-}t_1 + ARN\text{-}t_2$$

Adăugarea aminoacizilor se face conform citirii mesajului genetic, codon cu codon, prin mişcarea ribozomului şi a ARNm, unul după altul, unidirecţional (5'→ 3').

c) terminarea traducerii

Adăugarea aminoacizilor la lanţul polipeptidic continuă până când codonul „Stop" din ARNm ajunge în locusul A al ribozomului. Codonul „Stop" (UAA, UAG sau UGA) nu codifică niciun aminoacid, ci marchează sfârşitul traducerii. Procesul se produce în prezenţa **factorului de eliberare** care se leagă direct la codonul „Stop" din locusul A al ribozomului. Factorul de eliberare determină hidroliza polipeptidului format complet, aflat în locusul P al ribozomului, şi eliberarea lui prin tunelul subunităţii mari ribozomale.

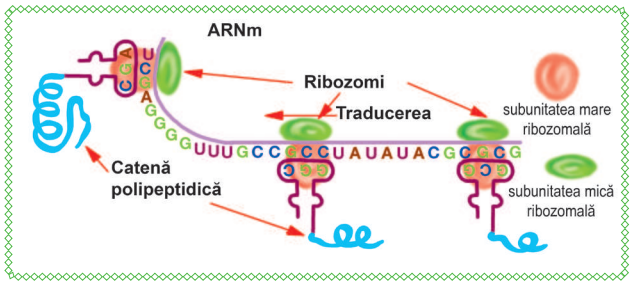


Fig. 16. *Sinteza proteinelor.*

Sfârşitul sintezei proteice este marcat de eliberarea ARNt, care poate fi utilizat în alte biosinteze, de dezorganizarea ribozomilor în cele două subunităţi şi de dezintegrarea ARNm.

Proteinele sintetizate sunt folosite în metabolismul celular, îndeplinind rol structural sau catalitic.

REZUMAT

- Pentru fiecare genă, numai una dintre catenele ADN-ului funcţionează ca model pentru transcriere. Regulile împerecherii bazelor din sintezele de ADN dirijează, de asemenea, traducerea genetică, cu deosebirea că, în molecula ARNm, U ia locul lui T.
- În timpul traducerii, ARNm este citit ca o secvenţă de triplete de baze, numite *codoni*. Totalitatea codonilor (64) formează *codul genetic*. Fiecare codon determină care aminoacid urmează să fie adăugat la lanţul polipeptidic ce se sintetizează.
- Traducerea informaţiei ARNm se face în direcţia 5' – 3', în citoplasmă, la nivelul ribozomilor. Se formează o catenă polipeptidică folosită în metabolismul celular.

Temă

1. Evidenţiază şi notează într-un tabel asemănările şi deosebirile dintre tipurile de ARN. Formulează concluzii legate de corelaţia structură-funcţie.
2. Alcătuieşte un segment din macromolecula de ADN, stabileşte codonii ARNm corespunzători nucleotidelor iniţiale, astfel încât, prin translaţie, aminoacizii codificaţi să aibă următoarea succesiune în catena polipeptidică: *leucină-glutamină-arginină-alanină.*
3. Compară transcripţia cu translaţia şi formulează concluzii referitoare la: *locul de desfăşurare, enzimele implicate, particularităţile structurilor iniţiale şi ale celor finale pentru fiecare proces.*
4. Explică de ce următoarele două secvenţe informaţionale de ADN, deşi sunt diferite, pot determina, în final, sinteza unor catene polipeptidice cu aceiaşi aminoacizi:
   • primul segment: TGATTATCA
   • alt segment: TGTTTGTCG
   ⇨ Utilizează figura 13 în care este prezentat codul genetic şi stabileşte aminoacizii care corespund informaţiei genetice.
   ⇨ Construieşte şi alte exemple de catene ADN care să determine, după transcripţie şi translaţie, produşi finali comuni.
5. Argumentează de ce lanţurile de polipeptide sintetizate încep întotdeauna cu aminoacidul metionină. Cum explici că, în final, această particularitate nu mai este prezentă?

4. ORGANIZAREA MATERIALULUI GENETIC

ADN-ul este molecula fără de care viaţa nu ar putea exista, întrucât aceasta asigură reproducerea prin transmiterea informaţiei genetice generaţiilor următoare.

La organismele cu structură celulară, ADN-ul este organizat în **cromozomi**, care reprezintă molecule de ADN individuale formate, la rândul lor, din **gene** şi alte secvenţe nucleotidice, cu rol de reglare sau fără o funcţie identificată până în prezent.

Concepţia privind genele a evoluat mult în ultimii ani. Mult timp a fost acceptată definiţia conform căreia gena este o secvenţă de ADN, care este transcrisă şi care determină caracterele aparente ale unui organism, respectiv **fenotipul**.

Însă, nu toate genele sunt traduse în proteine; multe dintre acestea determină sinteza diferitelor clase de ARN, altul decât ARN mesager. Cu alte cuvinte, produşii genelor sunt diferite tipuri de molecule ARN.

4.1. Materialul genetic viral

Virusurile sunt particule infecţioase formate din material genetic şi proteine. Este important de reţinut faptul că virusurile nu au organizare celulară, deci nu sunt organisme.

Materialul genetic viral – spre deosebire de concepţia generală, conform căreia genele sunt formate din ADN dublucatenar – poate fi reprezentat de ADN-ul dublucatenar, de ADN-ul monocatenar de ARN-ul dublucatenar şi de ARN-ul monocatenar. În funcţie de tipul de acid nucleic conţinut, există **virusuri ADN** şi **virusuri ARN**.

La ambele tipuri de virusuri, materialul genetic este organizat fie sub forma unei molecule liniare de acid nucleic, fie sub forma unei molecule circulare. Cele mai mici virusuri au numai patru gene, în timp ce virusurile mai mari posedă câteva sute de gene.

Genomul viral se află protejat în interiorul unei **capside virale** formate din subunităţi proteice, numite **capsomere**. Forma capsulei virale variază foarte mult, de la cele mai simple – care sunt helicoidale, poliedrice etc. – până la cele cu format mult mai complex.

Unele virusuri posedă şi alte structuri, care, de regulă, le ajută în infectarea gazdelor. Astfel, virusurile gripale (virusuri *influenza*) posedă o anvelopă virală, cu aspect membranos, care acoperă capsida.

Totuşi, cele mai complexe capside se întâlnesc la virusurile care infectează bacteriile şi care sunt denumite **bacteriofagi** (sau, mai simplu, **fagi**) (Fig. 17).

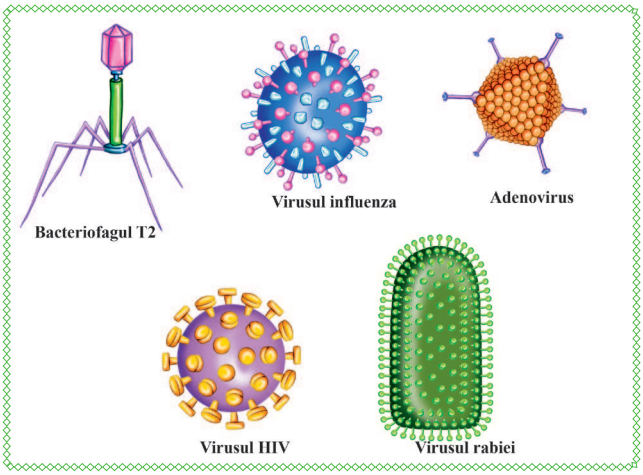


Fig. 17. *Diferite tipuri de virusuri. Se observă forma variată a capsidei virale.*

Reţine!
Virusurile sunt de două tipuri (ADN şi ARN) şi nu au organizare celulară.

Deoarece nu se pot reproduce decât în celula-gazdă, virusurile sunt paraziţi intracelulari obligaţi. Virusurile izolate sunt un fel de seturi de gene protejate de o capsulă proteică şi aflate în tranziţie de la o celulă la alta.

Fiecare tip de virus poate infecta şi parazita un număr limitat de gazde. O infecţie virală debutează cu pătrunderea virusului în celula-gazdă. Odată intrat, virusul reprogramează celula-gazdă, pentru a copia genele virale şi pentru a sintetiza proteinele ce formează capsida. Indiferent de tipul materialului genetic viral, gazda va furniza nucleotidele necesare pentru sinteza acizilor nucleici, enzimele, ribozomii,

aminoacizii şi alte componente necesare sintezei proteinelor virale (Fig. 18).

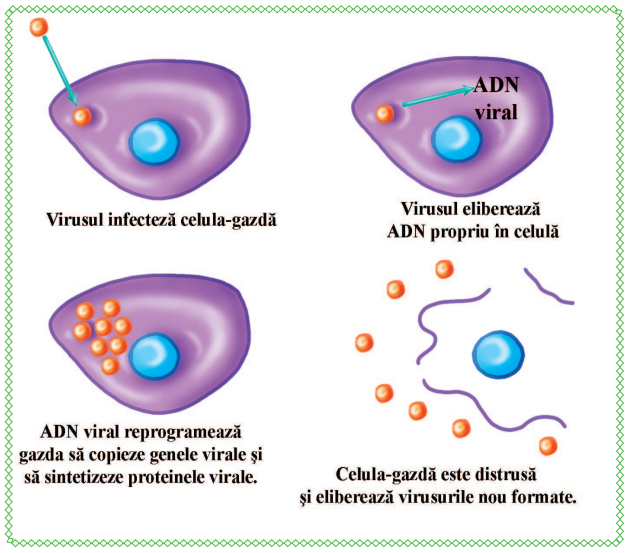

ADN viral
Virusul infectează celula-gazdă
Virusul eliberează ADN propriu în celulă
ADN viral reprogramează gazda să copieze genele virale şi să sintetizeze proteinele virale.
Celula-gazdă este distrusă şi eliberează virusurile nou formate.

Fig. 18. *Etapele unei infecţii virale.*

Cel mai simplu ciclu celular viral se încheie după ce s-au format sute sau mii de noi virusuri şi acest lucru este, adeseori, simultan cu distrugerea celulei-gazdă.

4.2. Cromozomul şi genele bacteriene

Materialul genetic bacterian se găseşte, în cea mai mare parte, sub forma unei molecule circulare de ADN dublucatenar. Această moleculă este impropriu denumită „cromozom", deoarece diferă foarte mult de cromozomii eucariotelor, prin modalitatea de împachetare şi prin proteinele cu care este complexată. Cu toate acestea, în mod uzual, şi în cazul bacteriilor, se păstrează denumirea de cromozom.

Mărimea şi arhitectura cromozomului bacterian

Mărimea cromozomului bacterian variază de la mai puţin de 1000 pb (*pb* – perechi de baze) până la 12-13 milioane pb. *Escherichia coli,* de exemplu, are aproximativ 4,7 milioane pb, care corespund la 3000 de gene şi care măsoară aproximativ 1 milimetru în lungime.

Pentru ca o celulă bacteriană să poată conţine o moleculă ADN de asemenea mărime, de obicei de 1000 de ori mai lungă decât celula, este necesar ca respectiva moleculă să fie strâns împachetată. Prin asociere cu proteine şi ARN, ADN-ul bacterian formează aproximativ 50 de bucle, care, la rândul lor, sunt suprarăsucite (Fig. 19). Se pare că diferite categorii de enzime bacteriene sunt responsabile de gradul de răsucire. Una dintre cele mai importante enzime, cu rol în stabilirea şi menţinerea arhitecturii cromozomului bacterian, este **ADN-giraza**.

Cromozomul bacterian strâns împachetat formează acea regiune din celulă cunoscută sub denumirea de nucleoid, care este caracteristică procariotelor. Nucleoidul este ataşat de membrana plasmatică a celulei bacteriene, în aproximativ 20 de puncte.

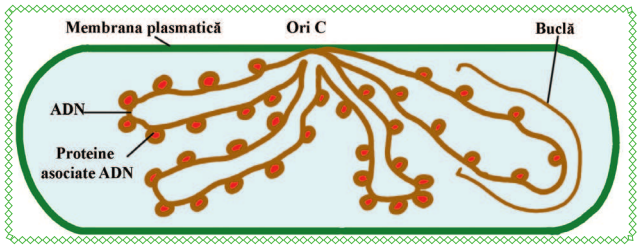


Fig. 19. *Cromozomul bacterian. Se observă principalul punct de ataşare la membrana plasmatică (de lângă regiunea Ori C), precum şi modelul de împachetare.*

În afară de cromozom, numeroase bacterii conţin **plasmide**. Acestea sunt molecule de ADN, mici, circulare, care conţin un număr redus de gene.

Reţine!
Materialul genetic bacterian este format din cromozom şi plasmide.

Replicarea şi structura cromozomului bacterian

Replicarea cromozomului bacterian se desfăşoară în ambele sensuri, începând de la o singură origine de replicare (*Ori* C), şi precede diviziunea celulară (Fig. 20). În ceea ce priveşte plasmidele, la acestea s-au descris mai multe mecanisme de replicare, ce diferă în funcţie de tipul plasmidei.

ADN-ul de la procariote este, în cea mai mare parte, codificator, iar cele mai multe gene se află într-o singură copie, per genom. O excepţie o constituie genele care codifică pentru ARN ribozomal şi de transfer şi care se găsesc în mai multe cópii.

În contrast cu organismele eucariote, la bacterii există şi multe gene care nu au promotor propriu şi care sunt cotranscrise pornind de la acelaşi promotor. Asemenea seturi de gene fac parte din unităţi mai mari, numite **operoni.**

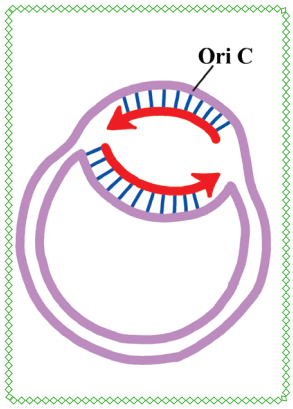


Fig. 20. *Replicarea cromozomului bacterian.*

4.3. Cromozomi şi gene la eucariote

Un cromozom eucariot conţine o singură moleculă de ADN, a cărei lungime variază foarte mult. Astfel, cel mai mare cromozom de la *Drosophila melanogaster* are aproximativ 10^7 pb, fiind echivalent cu un duplex liniar de 18 mm lungime. Deoarece lungimea moleculelor de ADN cromozomial depăşeşte cu mult mărimea celulelor, la eucariote funcţionează un sistem elaborat de împachetare a ADN-ului.

ADN-ul tuturor eucariotelor este asociat cu numeroase proteine nucleare, împreună cu care formează **cromatina.**

Unele proteine sunt implicate în determinarea structurii cromozomilor, în timp ce altele par să regleze anumite funcţii cromozomiale.

Organizarea cromatinei

Proteinele responsabile de modul în care este organizată cromatina se numesc **histone** şi sunt esenţiale în formarea **nucleosomilor**.

Aceste unităţi cromatinice conţin un miez format din câte două molecule de histone, care aparţin la patru dintre cele cinci clase histonice cunoscute (H2A, H2B, H3 şi H4), şi un fragment ADN, de aproximativ 200 pb, răsucit în jurul acestui miez (Fig. 21). Nucleosomii sunt înşiraţi ca mărgelele în şirag şi sunt uniţi prin intermediul unor secvenţe de nucleotide, numite **ADN linker**, iar în stabilizarea structurii lor este implicată histona H1.

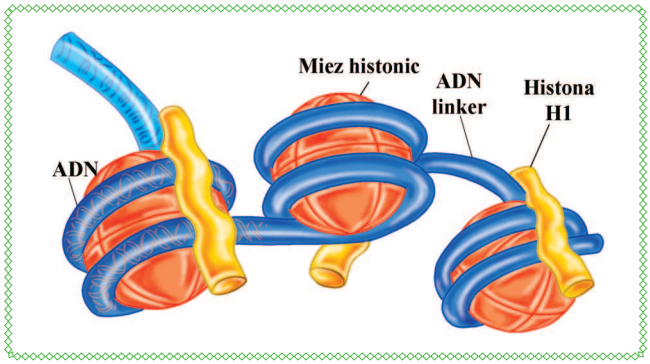


Fig. 21. *Structura nucleosomilor.*

Nucleosomii reprezintă primul nivel de împachetare a cromozomilor şi pot fi observaţi în nucleii interfazici (Fig. 22).

Următorul nivel de împachetare corespunde **fibrei de 30 nm**, care rezultă din răsucirea strânsă a nucleosomilor, cu ajutorul histonei H1. Cea mai compactă structură o au **cromozomii metafazici**, în care ADN-ul este înalt condensat.

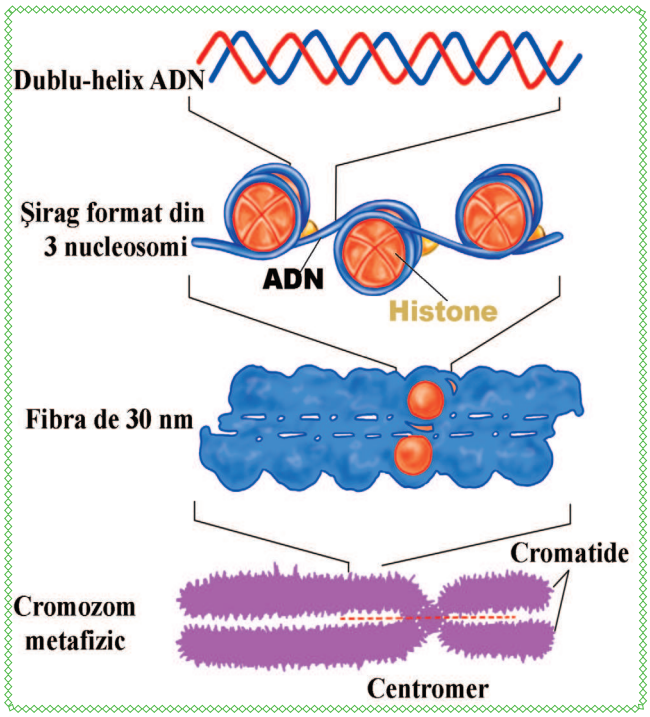


Fig. 22. *Stadii de împachetare a ADN-ului în cromozomii eucariotelor.*

Cromozomii metafazici tipici sunt cromozomi deja replicaţi, formaţi din două **cromatide**, fiecare reprezentând o moleculă continuă de ADN. Cele două cromatide sunt reunite la nivelul unei zone numite **centromer**, unde există o structură proteică (kinetocorul), care foloseşte pentru ataşarea cromozomilor la fusul de diviziune. Centromerul separă cromozomul în două **braţe**.

Capetele cromozomilor se numesc **telomere** şi au rol în replicare şi în protejarea cromozomilor împotriva interacţiunilor chimice şi a atacurilor enzimatice.

Chiar şi în timpul interfazei, anumite porţiuni din cromozomi rămân puternic condensate; acestea reprezintă **heterocromatina**, denumită aşa pentru a putea fi deosebită de cromatina, mai puţin densă, numită **eucromatină.** Între cele două tipuri de cromatină există diferenţe funcţionale, heterocromatina fiind inactivă din punctul de vedere al transcrierii.

Genele

Genele de la eucariote au o structură discontinuă; astfel, secvenţele codificatoare, numite **exoni,** sunt întrerupte de secvenţe necodificatoare, numite **introni** (Fig. 23). O genă tipică pentru eucariote conţine un segment transcris, format din succesiunea de exoni şi introni, şi o regiune plasată, de obicei, înaintea segmentului transcris, cu rol reglator. Segmentul transcris începe în regiunea Start – o secvenţă de nucleotide care are rolul de a iniţia transcrierea – şi se termină cu codonii terminali. Reamintim că doar exonii sunt ulterior traduşi în proteine. De obicei, înaintea zonei de iniţiere a transcrierii se găseşte **promotorul** care, aşa cum am amintit în lecţiile anterioare, este un segment ce conţine toate elementele necesare pentru un nivel minim al transcrierii. La eucariote, se mai întâlnesc şi alte elemente cu rol reglator, plasate fie înaintea, fie după segmentul transcris.

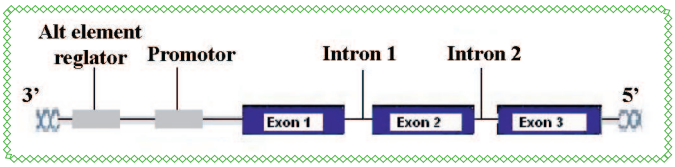


Fig. 23. *Structura genei la eucariote. Se observă alternanţa dintre exoni şi introni.*

Unele gene, la fel ca la procariote, se găsesc în număr mare de cópii, în această categorie intrând atât genele care codifică unele proteine, cât şi genele pentru ARN.

Reţine!
Genele eucariotelor au structură discontinuă, fiind formate dintr-o succesiune de exoni şi introni.

ADN-ul repetat

În anumite regiuni din cromozomii eucariotelor, compoziţia în baze azotate este diferită, unele baze găsindu-se într-o cantitate mai mare. Aceste regiuni corespund **ADN-ului repetat**, aparent fără un rol funcţional bine stabilit. ADN-ul repetat este format din scurte secvenţe nucleotidice, repetate de foarte multe ori, ceea ce îi conferă o densitate diferită şi face posibilă separarea lui de restul ADN-ului din genom. Trebuie subliniat că ADN-ul repetat este o caracteristică a eucariotelor şi că, de cele mai multe ori, reprezintă cea mai mare parte din cantitatea totală de ADN a unui organism.

Numărul de cromozomi este o caracteristică esenţială a fiecărei specii de organisme şi variază destul de mult în lumea vie, aşa cum se întâmplă şi cu numărul de gene sau cu cantitatea de ADN necodificator.

REZUMAT

- La organismele cu structură celulară, ADN-ul este organizat în **cromozomi** formaţi din gene şi alte secvenţe nucleotidice, cu rol de reglare sau fără o funcţie identificată.
- O **genă** este o secvenţă de nucleotide, fiind necesară pentru producerea de ARN.
- Materialul genetic viral poate fi reprezentat de ADN sau ARN, organizat fie sub forma unei molecule liniare de acid nucleic, fie sub forma unei molecule circulare. Genomul viral se află protejat în interiorul unei capside virale şi posedă de la câteva gene la câteva sute de gene.
- Materialul genetic bacterian se găseşte, în cea mai mare parte, sub forma unei molecule circulare de ADN dublucatenar, strâns împachetată datorită asocierii cu proteine şi ARN. În afară de cromozom, numeroase bacterii conţin **plasmide**. ADN-ul de la procariote este, în mare parte, codificator şi este organizat în **operoni**. Fiecare genă dintr-un operon este formată dintr-o secvenţă continuă de ADN.
- Un cromozom eucariot conţine o singură moleculă de ADN, asociată cu numeroase proteine nucleare, împreună cu care formează **cromatina**. În celulele eucariote, funcţionează un sistem elaborat de împachetare a ADN-ului. În funcţie de gradul de condensare, întâlnim **heterocromatina** şi **eucromatina**. Nu tot ADN-ul eucariot este codificator. Inclusiv genele au o structură discontinuă. Astfel, secvenţele codificatoare, numite **exoni**, sunt întrerupte de secvenţe necodificatoare, numite **introni**.

Temă

1. Alcătuieşte un eseu cu tema „Cromozomul la procariote şi eucariote”, după următorul plan: *compoziţie chimică, localizare în celulă, număr şi mărime, structura genelor conţinute, replicare.*

2. Argumentează faptul că materialul genetic la eucariote are o organizare superioară celui de la procariote.

3. Completează următoarele fraze lacunare, astfel încât enunţul acestora să fie adevărat:

a) Cromozomul bacterian este format din ……, este ataşat de ……. şi formează în celulă regiunea numită …….. .

b) Cromozomii metafazici ai eucariotelor sunt formaţi din două …… reunite într-un loc numit …….. ce separă cromozomul în ……. ce pot fi egale sau inegale.

4. Identifică răspunsul corect:

I. Plasmidele:
a) conţin ARN;
b) sunt de formă circulară;
c) au dimensiuni mari;
d) sunt localizate în cromozomul bacterian.

II. Virusurile:
a) conţin exclusiv ADN dublucatenar;
b) au capsidă de natură lipidică;
c) nu se pot reproduce decât în celula-gazdă;
d) au organizare celulară procariotă.

III. Nucleosomii:
a) sunt legaţi între ei prin ARN linker;
b) conţin un miez format din histone;
c) sunt formaţi exclusiv din ADN;
e) există în celule procariote şi eucariote.

5. CONTROLUL EXPRIMĂRII GENELOR

5.1. Reglajul genetic la procariote

Activitatea metabolică a celulei bacteriene este reglată genetic, motiv pentru care o celulă simplă poate să răspundă, cu maximă eficienţă, la modificările mediului de viaţă.

Cel mai simplu mecanism de reglaj genetic al activităţii celulare a fost descris, în 1961, de cercetătorii F. Jacob şi J. Monod, care au studiat controlul exprimării genelor ce determină sinteza enzimelor implicate în metabolizarea lactozei la *Escherichia coli.*

Mecanismul de control descris se bazează pe faptul că, în genomul bacterian, există mai multe categorii de gene:

***a)* genele codificatoare** – sunt genele care conţin informaţia necesară sintezei enzimelor. De regulă, genele codificatoare, ce controlează o anumită cale metabolică, se găsesc alăturate pe cromozomul bacterian, formând o unitate de transcriere. ARNm transcris permite traducerea separată a catenelor polipeptidice (a enzimelor), deoarece molecula sa este presărată cu codoni „Start” şi codoni „Stop”, care marchează locul în care începe şi în care se sfârşeşte fiecare secvenţă codificatoare.

***b)* operatorul** – este reprezentat de un segment de ADN situat în interiorul promotorului sau între acesta şi genele codificatoare. Operatorul controlează accesul enzimei ARN-polimeraza la genele codificatoare ale enzimelor lanţului metabolic, activând sau inhibând transcrierea.

***c)* promotorul** – este locul situat pe cromozom, în care ARN-polimeraza se poate lega la ADN, iniţiind astfel transcrierea pentru toate genele codificatoare ale enzimelor lanţului metabolic.

Genele codificatoare, împreună cu promotorul şi cu operatorul, formează un operon.

În genomul bacterian există mai mulţi operoni, fiecare controlând o anumită cale metabolică, care este activată la un moment dat, în funcţie de necesităţile celulei.

d) **gena reglatoare** – controlează activitatea operonului, prin sintetizarea unui semnal proteic, numit **represor**. Conformaţia spaţială a proteinei represor permite legarea reversibilă, într-un loc specific, a inductorului sau, respectiv, a corepresorului, precum şi legarea, în alt loc specific, la gena operatoare, determinând astfel o modificare spaţială a moleculei, care duce la modificarea activităţii operonului. Astfel de proteine cu două locuri specifice de legare au primit denumirea de **enzime alosterice**. Inductorii şi corepresorii au fost denumiţi **efectori alosterici**.

Gena reglatoare este localizată la o anumită distanţă înaintea operonului şi are propriul promotor.

La procariote, controlul exprimării genelor se manifestă la nivelul transcrierii genetice şi se realizează prin **mecanisme** diferite (Fig. 24).

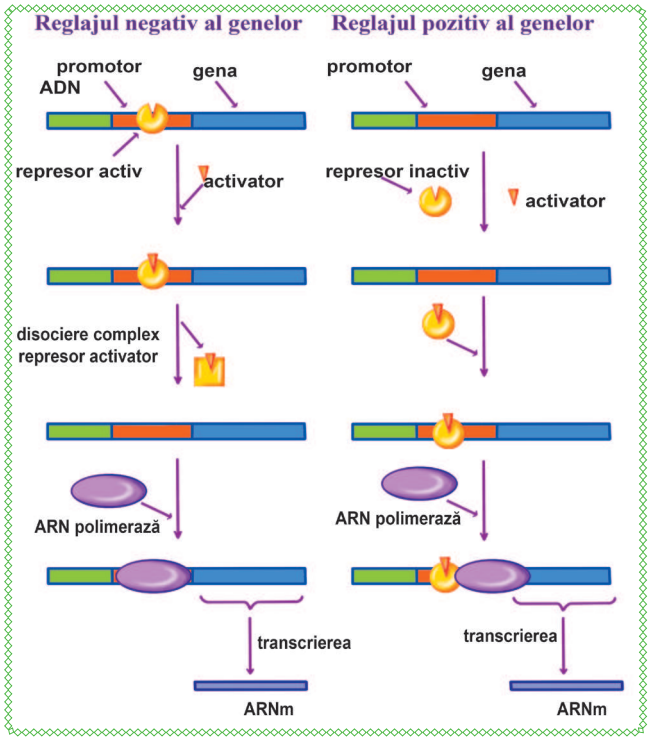


Fig. 24. *Reglajul negativ şi reglajul pozitiv al transcrierii la bacterii (activator – substanţa care se metabolizează).*

Reglajul negativ al transcrierii

În continuare, sunt prezentate două mecanisme de reglaj cu efect represiv asupra activităţii operonului:

1) **reglajul represibil** caracterizează sinteza enzimelor căilor anabolice. În mod normal, operonul represibil este activ, deoarece represorul sintetizat este inactiv. Când produsul căii metabolice (**corepresor**) atinge o concentraţie optimă, se cuplează cu represorul inactiv, pe care îl activează. Represorul activat recunoaşte şi leagă operatorul blocând transcrierea genelor codificatoare şi, ca urmare, sinteza enzimelor anabolice; de exemplu, funcţionarea operonului *trp* (triptofan) de la bacteria *Escherichia coli*.

2) **reglajul inductibil** caracterizează sinteza enzimelor căilor catabolice. În acest caz, operonul inductibil este, de regulă, inactiv, deoarece gena reglatoare determină sinteza unui represor activ, care leagă direct operatorul, inhibând transcrierea genelor. Activarea operonului este rezultatul acumulării în mediu a substanţei care urmează a fi metabolizată şi care leagă represorul, inactivându-l. Substanţa se numeşte **inductor**, deoarece induce funcţionarea operonului concretizată în sintetizarea enzimelor necesare propriei catabolizări; de exemplu, funcţionarea operonului *lac* (lactoză), de la bacteria *Escherichia coli*.

Reglajul pozitiv al transcrierii

La bacterii, există operoni catabolizanţi, a căror funcţionare nu este reglată prin represie, ci prin acţiuni stimulatoare. Este şi cazul operonului *mal* (maltoză), ce determină sinteza enzimelor implicate în metabolizarea maltozei. În lipsa maltozei, operonul desfăşoară o activitate redusă, enzimele necesare catabolizării maltozei fiind prezente în cantitate mică în mediul celular. Adăugarea maltozei în mediul de viaţă al bacteriei este urmată de creşterea cantităţii enzimelor implicate în metabolizarea ei. Sub acţiunea maltozei, se produce o inducţie enzimatică controlată de gena reglatoare, care determină sinteza unei proteine ce formează, împreună cu maltoza, un complex cu efect stimulator al activităţii operonului *mal*.

Reglajul prin retroinhibiţie

Este o altă cale, mai simplă şi mai rapidă, de control al activităţii metabolice a celulei. Astfel, când produsul final al unei căi metabolice este acumulat în concentraţie mare, el se cuplează cu prima enzimă a lanţului metabolic, blocând întreaga lui desfăşurare. Activitatea căii metabolice este reluată odată cu scăderea concentraţiei produsului final din celulă.

5.2. Reglajul genetic la eucariote

Organismele eucariote conţin o mare cantitate de material genetic cu organizare complexă nucleosomală, ceea ce face ca mecanismele de reglaj al exprimării genelor să fie mult mai complicate şi mai diversificate decât la procariote (Fig. 25).

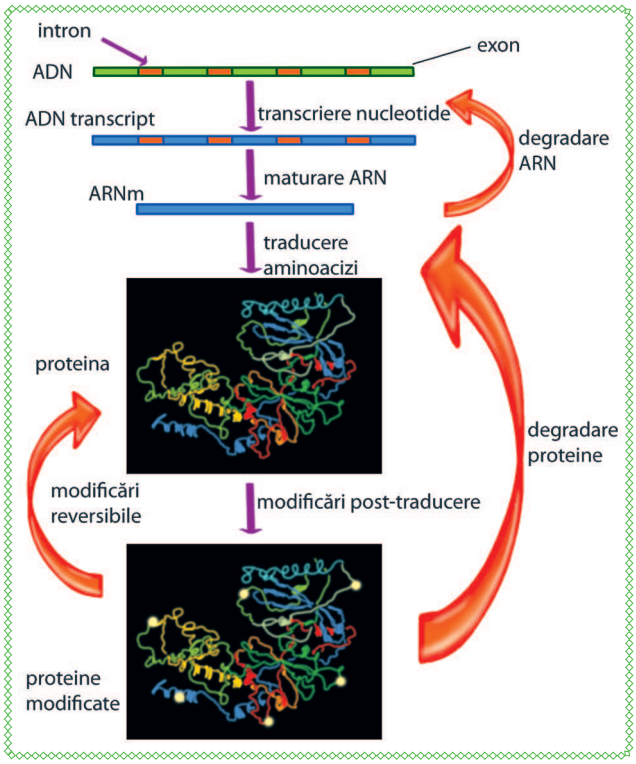


Fig. 25. *Reglajul genetic al sintezei proteinelor la eucariote.*

Activitatea genelor este reglată prin **două tipuri principale de reglaj**:

1) **reglajul genetic pe termen scurt** se bazează pe mecanisme moleculare reversibile, determinate de modificări apărute în activitatea unor gene, urmate de fluctuaţii în declanşarea şi intensitatea proceselor de transcriere şi traducere. Structura nucleosomală a cromozomului eucariot menţine în stare represată informaţia genetică, la nivelul moleculei de ADN, motiv pentru care este necesară decondensarea fibrei de cromatină. Aceasta se realizează în mod selectiv, de către proteine reglatoare, din care fac parte şi proteinele nonhistonice. În zonele activate, proteinele histonice sunt modificate prin procese de acetilare, fosforilare, metilare, acestea determinând interacţiunea cu ADN-ul. Modificarea histonelor şi interacţiunea lor cu proteinele nonhistonice asigură condiţii pentru iniţierea transcripţiei. Realizarea transcripţiei nu depinde numai de activarea moleculei de ADN, un rol important jucându-l şi prezenţa precursorilor ARN şi a transcriptazei. Reglarea sintezei proteice la nivelul traducerii depinde de viteza de asamblare şi de funcţionare a poliribozomilor, de cantitatea diverselor tipuri de ARNt care transportă aminoacizii la locul sintezei proteice.
2) **reglajul genetic pe termen lung**, de regulă, se bazează pe modificări ireversibile ale materialului genetic, care se fixează în „memoria" celulei şi se transmit constant în descendenţă.

Multitudinea mecanismelor de reglaj pe termen lung se bazează pe modificări la nivelul structurii cromozomilor, al succesiunii genelor în cadrul grupelor de linkage, al mecanismelor de distribuţie a mutaţiilor, precum şi pe modificări care vizează funcţionarea informaţiei în ontogeneză sau în distrucţia programată a unor gene.

Reglajul genetic al activităţii metabolice a organismelor eucariote se realizează la toate **nivelurile de organizare a materialului genetic**, după cum urmează:

***a)* Reglajul genetic la nivelul cromozomilor.** Un exemplu de acest tip de reglaj genetic îl reprezintă heterocromatinizarea unuia dintre cei doi cromozomi X de la femelele mamiferelor, ale cărui gene devin ireversibil inactive. Apariţia cromatinei sexuale la femelele mamiferelor reprezintă un tip de reglaj genetic pe termen lung, cu rol important în reducerea diferenţelor morfologice, fiziologice şi comportamentale dintre masculi şi femele care, în caz contrar, probabil că nu s-ar mai recunoaşte în cadrul aceleiaşi specii.

b) Reglajul genetic la nivelul fibrei de cromatină. Reprezintă un mecanism de reglaj genetic pe termen lung şi asigură specializarea structurală şi funcţională a celulelor şi a ţesuturilor organismului eucariot multicelular, în cursul dezvoltării embrionare. Deşi au aceleaşi gene, celulele unui organism au structură şi roluri diferite, deoarece sunt exprimate numai genele din regiunile eucromatice ale cromozomilor lor. Genele situate în regiunile de heterocromatină, în mod obişnuit, nu sunt funcţionale. Efectul represiv al heterocromatinei a fost demonstrat experimental la drojdia de bere, prin inserţia genelor active transcripţional în zonele de heterocromatină; în scurt timp, aceste gene au devenit inactive.

c) Reglajul genetic la nivelul genelor. Se realizează individual, fiecare genă fiind activată sau inhibată prin sistemul inductibil, ca răspuns la stimulii veniţi din mediul intern sau din mediul extern.

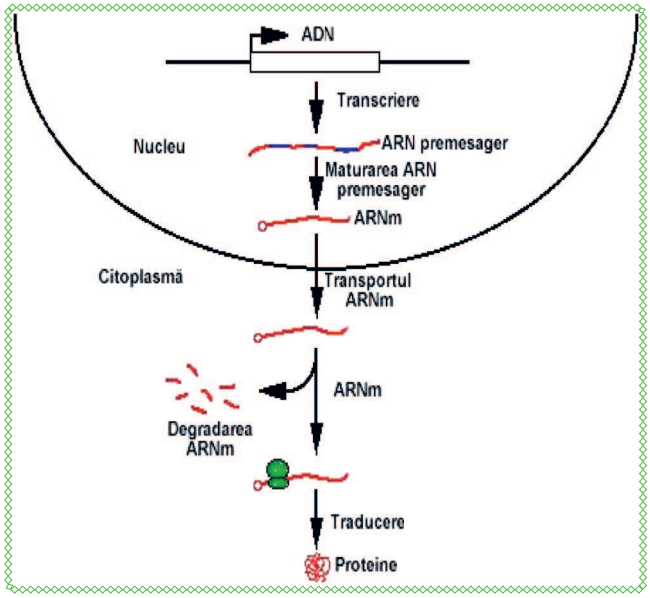


Fig. 26. *Cele 5 niveluri de reglaj genetic al activităţii metabolice la eucariote.*

Acest tip de reglaj genetic prezintă **cinci trepte de realizare** (Fig. 26):

➢ ***Reglajul genetic la nivelul transcrierii***. Prin acest tip de reglaj sunt selectate acele gene ce urmează a fi copiate într-un ARN pre-mesager, în funcţie de necesităţile celulei la un moment dat.

➢ ***Reglajul genetic la nivelul maturării ARN-ului pre-mesager.*** Acesta constă în selectarea moleculelor de ARN pre-mesager, care este supus maturării prin eliminarea intronilor şi asamblarea exonilor. Se formează un ARN mesager capabil să participe la traducerea genetică.

➢ ***Reglajul genetic la nivelul transportului ARN-ului mesager.*** Nu toate moleculele de ARNm sintetizate vor migra prin porii membranei nucleare în citoplasmă, ci, mai întâi, vor trece printr-un proces de selecţie.

➢ ***Reglajul genetic la nivelul traducerii.*** Ca şi transcrierea, traducerea poate fi ţinta reglajului genetic, atât în faza de iniţiere, cât şi în faza de terminare a sintezei proteice. Posttraducere, reglajul genetic se poate realiza prin împiedicarea agregării lanţurilor polipeptidice sintetizate sau prin degradarea lor.

➢ ***Reglajul genetic la nivelul degradării ARNm.*** O parte dintre moleculele de ARNm ajunse în citoplasma celulei sunt supuse unui proces de degradare.

Reţine!

Deşi există diferite tipuri de reglaj genetic, cel mai important este cel care se realizează la nivelul transcrierii genetice.

REZUMAT

- Reglajul exprimării genelor se face prin mecanisme diferite la procariote şi eucariote, care corespund diferenţelor în ceea ce priveşte organizarea materialului genetic între cele două tipuri de celule.
- La procariote, reglajul este negativ sau pozitiv şi se realizează la nivelul transcrierii. Reglajul negativ se realizează fie printr-un mecanism represibil, fie printr-un mecanism inductibil, în funcţie de starea activă sau, respectiv, inactivă a operonului. Reglajul pozitiv se bazează pe stimularea activităţii operonului implicat.
- La eucariote, acţionează mecanisme moleculare reversibile, care determină un reglaj genetic pe termen scurt, şi mecanisme ce produc modificări ireversibile, ce se transmit descendenţelor şi care realizează reglajul pe termen lung. De asemenea, la eucariote, mecanismele de reglaj acţionează la mai multe niveluri, şi anume: la nivelul cromozomilor, al fibrei de cromatină şi al genelor. La nivel genic, exprimarea genelor este controlată în toate etapele cuprinse între transcriere şi posttranscriere.

Temă

1. Completează un tabel comparativ cu tipurile de gene implicate în reglajul genetic la procariote, analizând localizarea, rolul şi starea lor în diferitele categorii de reglaj.

2. Explică de ce la eucariote mecanismele de reglaj sunt mai variate faţă de procariote. Ce consecinţe ar fi avut absenţa reglajului genetic la nivelurile cromozomului X şi ale fibrei de cromatină?

3. Realizează o schemă cu cele 5 trepte de reglaj la eucariote, pentru situaţia ipotetică în care o genă cu 4 introni şi 3 exoni ar fi implicată într-o sinteză proteică. Poţi să dezvolţi problema şi să alegi şi succesiunea de nucleotide.

4. Analizează şi explică de ce nu există reglajul genetic pe cele 5 niveluri, reglaj prezent la eucariote.

5. Asociază tipurile de reglaj genetic la procariote, notate în prima coloană, cu particularităţile corespunzătoare, din a doua coloană:

A. reglaj inductibil	a. rol în sinteza enzimelor căilor anabolice
B. reglaj represibil	b. produsul final al căii metabolice inactivează prima enzimă a lanţului metabolic
C. reglaj prin retroinhibiţie	c. substanţa care urmează a fi metabolizată inactivează represorul

6. Precizează care sunt avantajele reglajului genetic pe termen lung. Cum asigură corelarea structură – funcţie la nivel celular? Exemplifică.

6. GENOMICA – O NOUĂ RAMURĂ A GENETICII

6.1. Genomica structurală şi funcţională

Genomul reprezintă cantitatea totală de ADN a unei celule haploide (sau jumătate din cantitatea de ADN a unei celule diploide).

Dată fiind complexitatea genomului, a apărut o nouă ştiinţă: **genomica**. Genomica este o ramură a geneticii, care studiază *cartarea, secvenţierea şi analiza funcţională a întregului genom*.

Genomica, la rândul său, include două domenii: **genomica structurală** şi **genomica funcţională**.

Genomica structurală studiază structura genomului, prin intermediul cartării şi al secvenţierii setului complet de molecule ADN din celulă (adică de cromozomi).

Cartarea genomului este prima etapă în analiza unui genom şi constă în realizarea de hărţi detaliate, care permit localizarea şi izolarea genelor, precum şi ordonarea diferitelor secvenţe de ADN. Ordonarea secvenţelor de ADN stă la baza secvenţierii, următoarea etapă în descifrarea structurii genomului.

Secvenţierea este o tehnică moleculară care permite identificarea succesiunii de nucleotide din moleculele de ADN.

Genomica structurală este mai avansată, întrucât, până în prezent, s-au realizat hărţi citologice, genetice şi fizice şi au fost secvenţiate genomurile mai multor organisme, inclusiv genomul uman.

Genomica funcţională foloseşte asemănările dintre diferite secvenţe, precum şi comparaţiile în ceea ce priveşte ordinea genelor, pentru a determina funcţia genelor şi relaţiile filogenetice dintre organisme.

Genomica oferă informaţii nu numai cu privire la gene şi la interacţiunile dintre ele, ci şi informaţii cu privire la interacţiunile dintre gene şi mediu (intern sau extern). Aşadar, genomica studiază genomurile, pornind de la analiza secvenţelor de ADN şi până la răspunsul organismului la factorii de mediu.

În afară de genomică, au mai apărut şi alte discipline care vin să completeze informaţiile cu privire la procesele complexe desfăşurate la nivel molecular în celule. Astfel, **transcriptomica** studiază setul complet de molecule ARN, transcris într-un genom, iar **proteomica** analizează toate proteinele codificate de genom.

Câteva caracteristici ale genomului eucariot

Genomul eucariotelor este mult mai mare şi mai complex, comparativ cu genomul procariotelor. La procariote, un genom are în medie 2 x 10^6 pb, în timp ce la mamifere conţine 2 x 10^9 pb.

Eucariotele au celule înalt specializate, în care există mecanisme ce activează sau inactivează genele, ca răspuns la stimuli interni sau externi. Ca urmare, celulele înalt specializate exprimă, în medie, doar 3-5% dintre gene.

Reglajul genelor la eucariote, la fel ca la procariote, se bazează pe interacţiunea ADN-proteine.

Genomul eucariotelor cuprinde, pe lângă genomul nuclear, şi genomul organitelor, care conţine informaţie genetică vitală. Genomul organitelor se referă la genomul mitocondrial, prezent la toate eucariotele, şi la genomul cloroplastidian, din celulele vegetale.

În genom, se găsesc trei categorii de secvenţe: *codificatoare* (genele), *necodificatoare cu rol funcţional* şi *necodificatoare nefuncţionale*, cel puţin în aparenţă (de exemplu: ADN-ul repetat).

Spre deosebire de secvenţele funcţionale, celelalte categorii de secvenţe nu au localizare fixă şi suferă frecvent rearanjamente. Ca urmare, genomul nu este o structură fixă, rigidă, ci o structură dinamică, în continuă transformare.

Reţine!
La eucariote, genomului nuclear i se adaugă genomurile extranucleare: mitocondrial şi cloroplastidian.

6.2. Metode folosite în studiul genomului

Din cauza complexităţii genomurilor, studiul acestora necesită tehnici moleculare de mare sensibilitate.

Unele tehnici au fost dezvoltate special pentru a permite identificarea secvenţelor de nucleotide,

în timp ce altele sunt tehnici de bază în genetica moleculară.

Pentru exemplificare, am ales două tehnici utilizate frecvent în cercetările de nivel molecular: **electroforeza ADN** şi **metoda PCR** (*polymerase chain reaction* – reacţie de polimerizare în lanţ).

A. Electroforeza ADN

Electroforeza ADN se bazează pe faptul că moleculele de ADN migrează când sunt supuse unui curent electric, iar viteza de migrare depinde de mărimea moleculei. Metoda implică două etape:

I. separarea moleculelor în gel de agaroză sau poliacrilamidă;

II. vizualizarea moleculelor.

În prima etapă, probele sunt încărcate în gel, iar gelul este supus unui curent electric. Moleculele ADN vor migra în gel.

După un anumit interval de timp (de obicei, după câteva ore), gelul este imersat într-un colorant, iar în gel, în locaţia corespunzătoare moleculei, va apărea o bandă întunecată. Moleculele de dimensiuni diferite se vor vizualiza sub forma unor benzi diferite în gel (Fig. 27).

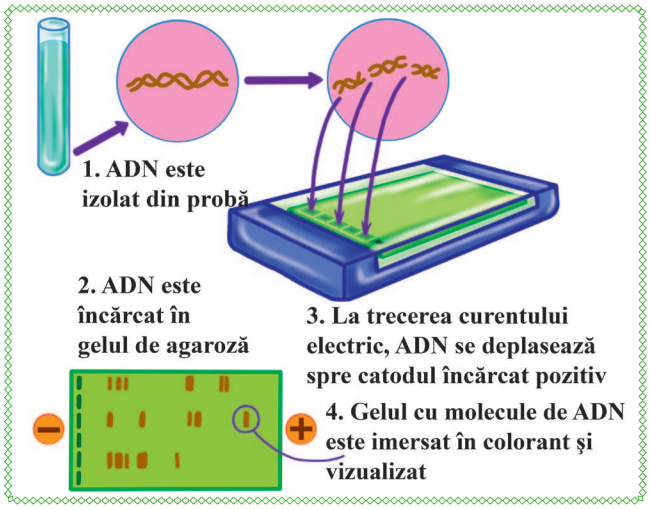

1. ADN este izolat din probă
2. ADN este încărcat în gelul de agaroză
3. La trecerea curentului electric, ADN se deplasează spre catodul încărcat pozitiv
4. Gelul cu molecule de ADN este imersat în colorant şi vizualizat

Fig. 27. *Reprezentare schematică a electroforezei în gel de agaroză.*

B. Reacţia PCR (reacţie de polimerizare în lanţ)

Reacţia PCR este o metodă de amplificare enzimatică a unei anumite secvenţe de ADN. Din punct de vedere chimic, reacţia PCR este constituită din cicluri succesive de replicare ADN *in vitro*. Reacţia foloseşte ca primeri două secvenţe foarte scurte de ADN, care se leagă, prin complementaritate, la cele două catene ale secvenţei originale (**primeri ADN**).

Diferenţa dintre o asemenea reacţie de replicare şi replicarea *in vivo* o reprezintă faptul că în reacţia PCR se foloseşte o singură enzimă (**ADN-polimeraza**).

Principalele etape ale reacţiei PCR sunt următoarele:

- **desfacerea** dublu-helixului, adică denaturarea ADN-ului (ADN dublucatenar → ADN monocatenar);
- **ataşarea** primerilor la secvenţa originală, numită ADN-matriţă;
- **alungirea** catenei, prin adăugarea de dezoxiribonucleotide care se găsesc în mediul de reacţie.

Ca rezultat al unui singur ciclu de amplificare, cantitatea de ADN iniţială se dublează. În medie, într-o reacţie PCR se practică 30-40 de cicluri de replicare, aşa încât se pot obţine cantităţi mari dintr-o singură secvenţă (Fig. 28). Ulterior, aceste molecule pot fi analizate prin alte tehnici moleculare.

Semnificativ este faptul că tehnica PCR este indispensabilă în orice cercetare de nivel molecular.

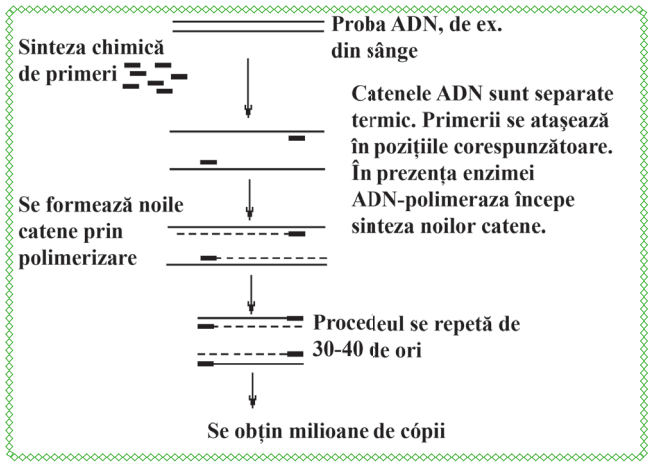

Proba ADN, de ex. din sânge
Sinteza chimică de primeri
Catenele ADN sunt separate termic. Primerii se ataşează în poziţiile corespunzătoare. În prezenţa enzimei ADN-polimeraza începe sinteza noilor catene.
Se formează noile catene prin polimerizare
Procedeul se repetă de 30-40 de ori
Se obţin milioane de cópii

Fig. 28. *Etapele reacţiei de polimerizare în lanţ (PCR).*

REZUMAT

- Genomul reprezintă cantitatea totală de ADN a unei celule haploide.
- Genomica este o ramură a geneticii şi studiază cartarea, secvenţierea şi analiza funcţională a întregului genom. Include două domenii: **Genomica structurală** şi **Genomica funcţională.** În afară de genomică, au mai apărut şi alte discipline complementare, precum: **transcriptomica** şi **proteomica**.
- Genomul eucariot conţine trei categorii de secvenţe: **codificatoare** (genele), **necodificatoare** cu rol funcţional şi **necodificatoare nefuncţionale**.
- Dată fiind complexitatea genomurilor, studiul acestora necesită tehnici moleculare de mare sensibilitate, ca de exemplu: **electroforeza ADN** şi **metoda PCR** (reacţie de polimerizare în lanţ).

Temă

1. Argumentează următoarea afirmaţie: „Genomica funcţională poate determina relaţiile filogenetice dintre reptile şi păsări“.

2. Evidenţiază şi precizează care sunt efectele şi avantajele diversificării materialului genetic la eucariote.

3. Identifică şi notează varianta corectă pentru următorii itemi:

I. Genomul eucariotelor:
- **a)** este cantitatea de ADN din nucleu;
- **b)** se exprimă în totalitate, indiferent de tipul de celulă;
- **c)** include şi informaţia genetică a mitocondriilor;
- **d)** reprezintă toată cantitatea de acizi nucleici dintr-o celulă 2n.

II. Reacţia PCR:
- **a)** cuprinde şi replicarea ADN in vitro;
- **b)** utilizează mai multe tipuri de enzime;
- **c)** are ca primă fază ataşarea unor primeri;
- **d)** determină desfacerea legăturilor fosfodiesterice.

LUCRĂRI PRACTICE

I. Modelarea structurii secundare a ADN-ului

Materiale necesare:
- cutii de scobitori diferit colorate (galbene pentru adenină, verde pentru timină, roşu pentru citozină şi albe pentru legătura zahar-fosfat);
- boabe de mazăre înmuiate în apă, peste noapte;
- cârlige, aţă.

Etapele de lucru:

1. Se completează tabelul următor cu bazele azotate corespunzătoare catenei complementare:

TAA GTA CCG CTA

.....

2. Se construieşte prima catenă cu ajutorul boabelor de mazăre. Se ţine cont de culoarea scobitorilor, care trebuie să corespundă bazei azotate, conform indicaţiilor iniţiale.

3. Se unesc între ele cele două catene, folosind ca modalitate de legare tot boabele de mazăre.

4. ADN-ul dublucatenar construit se agaţă de un suport cu ajutorul cârligelor şi se încearcă să i se dea configuraţia de dublu-helix.

5. Se identifică secvenţa de aminoacizi corespunzătoare nucleotidelor din dublul-helix ADN, folosind datele din figura 13 (codul genetic).

II. Evidențierea microscopică a cromozomilor prin metoda feulgen de colorare rapidă cu fuxină bazică

Cu ajutorul metodei Feulgen, se pot studia:

- desfăşurarea diviziunii celulare (mitoza şi meioza);
- numărul şi morfologia cromozomilor, caracteristice fiecărei specii;
- modificările numerice şi morfologice determinate de acţiunea factorilor mutageni şi de recombinările intraspecifice şi interspecifice etc.

Materiale necesare: radicele de ceapă (*Allium cepa*, 2n = 16), bob (*Vicia faba,* 2n = 12), lame, lamele, alcool etilic, xilen, acid acetic glacial, fuxină bazică, carmin-acetic, orceină-acetică.

Etapele de lucru:

1. Obţinerea radicelelor. Seminţele de bob (*Vicia faba*) se pun pe hârtie de filtru îmbibată cu apă, iar bulbii de ceapă se plasează deasupra unor vase cu apă de robinet, astfel încât discul bulbului să se găsească în apă, la temperatura camerei. Se recomandă ca apa să fie schimbată zilnic. Radicelele se recoltează cu ajutorul unui ac spatulat sau al unei foarfece, după 2-3 zile, când ating lungimea de 5-10 mm.

Studiul numărului şi al morfologiei cromozomilor se realizează în metafază (*vezi figura*), când aceştia sunt bine individualizaţi. Pentru a obţine un număr cât mai mare de metafaze, se recomandă ca seminţele germinate să fie supuse unui tratament termic (vasele cu seminţe germinate se introduc în frigider, timp de 30-60 de minute, după care se transferă într-un termostat reglat la 30° C sau sub o lampă de birou, pentru 1-2 ore).

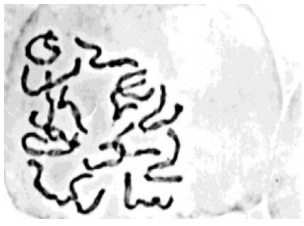
2. Prefixarea. Radicelele recoltate sunt puse în fiole de sticlă sau flacoane de medicamente cu o capacitate de 10 ml, în soluţie de α-bromnaftalenă şi hidroxichinoleină 0,03%, la care se adaugă 2-3 picături de colchicină 0.1-1%. Prefixarea durează 3-5 ore, timp în care are loc blocarea fusului de diviziune sau distrugerea lui, ceea ce permite o mai bună etalare a cromozomilor metafazici.

3. Fixarea radicelelor se face prin înlocuirea prefixatorului din fiole cu alcool etilic absolut, acid acetic glacial 3:1 sau cu fixator Carnoy (6 părţi alcool etilic absolut, 3 părţi acid acetic glacial şi 1 parte cloroform) şi se păstrează la temperatura de 4° C, timp de 12-15 ore. Fixatorul are rolul de a omorî celulele şi de a conserva structura acestora.

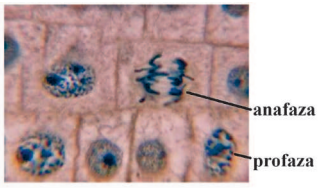
4. Hidroliza determină macerarea peretelui celular al celulelor din vârful vegetativ al radicelelor, uşurând, astfel, etalarea lor pe lama de sticlă. Se face cu acid clorhidric (HCl) 1N care înlocuieşte fixatorul din fiole, într-un termostat reglat la 60°C. Timpul de hidroliză depinde de compoziţia peretelui celular şi este caracteristic fiecărei specii (10-20 de minute pentru ceapă).

5. *Colorarea* radicelelor se realizează cu o soluţie de fuxină bazică incoloră (reactivul Schiff), care colorează cromozomii în roşu-violaceu. O coloraţie mai accentuată se observă la nivelul vârfului vegetativ al radicelei, deoarece celulele de aici sunt active mitotic. Soluţia de fuxină bazică (2-3 ml) se adaugă după îndepărtarea acid clorhidric şi spălarea cu apă distilată a radicelelor. Pentru intensificarea coloraţiei se recomandă montarea radicelelor pe lamă, într-o picătură de carmin-acetic sau orceină acetică.

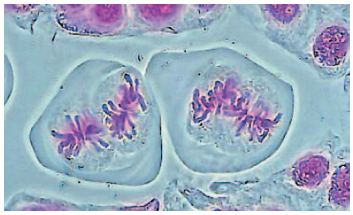
6. Realizarea preparatelor microscopice. Se efectuează preparate de tip squash.



Cromozomii metafazici *la Allium cepa*



Metafaza mitotică *la Allium cepa*



Faze ale mitozei *la Allium cepa*

EVALUARE

I. Asociere

1 Realizează asocierea dintre nivelurile de reglaj genetic şi descrierea proceselor caracteristice fiecărui nivel:

A. reglajul maturării ARNm;
B. reglajul transcripţional;
C. reglajul degradării ARNm;
D. reglajul transportuluiARNm;
E. reglajul translaţional.

a. se elimină intronii;
b. se selectează ARNm matur ce va părăsi nucleul;
c. se aleg genele ce vor fi copiate;
d. se selectează ARNm ce va fi descompus;
e. se selectează ARNm ce va fi translatat în proteină.

---

2 Realizează asocierea dintre caracteristicile codului genetic şi definiţia lor:

A. nesuprapus;
B. fără virgule;
C. degenerat;
D. universal.

a. citirea informaţiei se face continuu;
b. mai mulţi codoni codifică acelaşi aminoacid;
c. aceleaşi triplete codifică aceiaşi aminoacizi în lumea vie;
d. doi codoni vecini nu au nucleotide comune.

---

3 Realizează asocierea dintre caracteristicile ADN-ului şi definiţia lor:

A. dublu-helix;
B. catene antiparalele;
C. denaturare;
D. catene complementare.

a. legături intercatenare între o bază purinică şi una pirimidinică;
b. două catene înfăşurate în jurul unui ax comun imaginar;
c. ruperea punţilor de hidrogen la încălzirea soluţiei ADN;
d. catene cu sensuri diferite.

---

4 Realizează asocierea dintre tipurile de enzime şi procesele în care intervin:

A. ADN-polimerază;
B. peptid-polimerază;
C. ARN-polimerază:
D. aminoacil-sintetază.

a. unirea aminoacizilor prin legături peptidice;
b. transcripţia informaţiei de la ADN la ARN;
c. activarea aminoacizilor;
d. replicaţia ADN.

---

5 Realizează asocierea dintre tipurile de ARN şi funcţiile lor:

A. ARNm;
B. ARNt;
C. ARNr;
D. ARN viral.

a. transferă aminoacizii la nivelul ribozomilor;
b. copiază informaţia genetică de pe o catenă ADN;
c. se autocopiază;
d. intră în structura ribozomilor.

II. Alegere simplă

6 Plasmidul:
A. este un bacteriofag;
B. există obligatoriu în celula bacteriană;
C. este alcătuit din ADN;
D. are gene cu structură discontinuă.

7 Operonul este alcătuit din gene:
A. operatoare, structurale, reglatorii;
B. corepresoare, operatoare, structurale;
C. reglatoare, operatoare, promotor;
D. promotor, structurale, operatoare.

8 Diferenţele de structură chimică dintre ADN şi ARN includ:
A. ARN are riboză, iar ADN are pentoză;
B. ADN are purine, iar ARN are pirimidine;
C. ARN are radical fosforic, iar ADN are nucleoside;
D. zaharuri şi baze azotate.

9 Codul genetic este degenerat, deoarece:
A. sunt şi excepţii de la universalitatea sa;
B. mai mulţi codoni codifică acelaşi aminoacid;
C. timina este înlocuită cu uracil;
D. un codon are mai mult de două nucleotide.

10 În modelul replicării discontinue:
A. topoizomeraza răsuceşte catena nouă;
B. helicazele rup punţile de hidrogen;
C. polimeraza leagă fragmentele Okazaki;
D. primaza determină sinteza primerului.

11 La eucariote, genele:
A. se transcriu în bloc în ARNm;
B. au structură continuă;
C. conţin exoni ce părăsesc nucleul;
D. codifică direct ARN-ul matur.

12 ARNm:
A. este monocatener;
B. se obţine prin replicare;
C. are porţiuni bicatenare;
D. este asemănător unei frunze de trifoi.

III. Întrebări structurate

13 La procariote, reglajul genetic se poate realiza în sistem inductibil.

a. Reprezintă schematic acest tip de reglaj.
b. Precizează structurile implicate.
c. Stabileşte rolul componentelor operonului.

14 Acizii nucleici au elemente comune, dar funcţii diferite.
a. Identifică componentele comune din structura chimică a ADN-ului şi a ARN-ului.
b. Precizează momentele şi locul implicării lor în sinteza proteică.
c. Prezintă organizarea materialului genetic la eucariote.

15 La eucariote, gena are o structură discontinuă:
a. Explică pe scurt această afirmaţie.
b. Realizează o schemă a decodificării unei gene.
c. Notează pe schemă şi momentele reglajului genetic.

IV. Eseuri structurate

16 Realizează un eseu cu tema „ARN mesager”, după următorul plan:
- structură chimică;
- procesul de transcripţie;
- rolul în sinteza proteică;
- tipuri de reglaj genetic pe traseul nucleu-ribozomi.

17 Realizează un eseu cu tema „Codul genetic”, structurat după următorul plan:
- definiţia codului genetic;
- codonii: definiţie, structură, număr, rol;
- caracteristicile codului genetic;
- elemente implicate în sinteza proteică.

V. Adevărat/fals

Precizează dacă enunţul este adevărat (A) sau fals (F). Motivează-ţi alegerea, evidenţiind corelaţia structură-funcţie. Corectează enunţurile greşite.

18 Dacă se cunoaşte succesiunea de nucleotide dintr-o catenă ADN, se poate deduce structura celeilalte catene.

19 În codul genetic, toţi codonii codifică aminoacizi.

20 Replicarea este posibilă numai în direcţia 5'-3', de aceea pe catena 3'-5' a ADN-ului procesul se desfăşoară continuu.

21 Telomerele asigură ataşarea cromozomului de fusul de diviziune.

22 Maturarea ARN-ului pre-mesager presupune eliminarea exonilor şi asamblarea intronilor care vor părăsi nucleul.

VI. Fraze lacunare

Completează următoarele fraze lacunare, astfel încât enunţul acestora să fie adevărat:

23 În macromolecula de ADN, bazele complementare de pe cele 2 catene se leagă prin …… ……., care sunt …… între A şi T şi …… între C şi G.

24 Cromatina sexuală apare, în mod normal, la sexul …….. datorită procesului de …… a cromozomului ……., şi este dispusă pe …… .

25 Cromozomul bacterian este reprezentat de o macromoleculă de …… care, prin procesul de împachetare, formează …… .

26 ARN-ul de transfer are aspect de …… ……. şi, spre deosebire de ADN, are în compoziţia chimică …… . Pentru realizarea funcţiei de ……., ARNt prezintă în structura sa …… .

VII. Probleme

27 Calculează câte rotaţii complete are un fragment de ADN dublucatenar ce conţine 80 de perechi de baze azotate. Care este lungimea acestui dublu-helix?

28 O catenă informaţională de ADN are următoarea succesiune de nucleotide: TAG/CGA/TCC/ATG/ACC. Alcătuieşte structura bicatenară a ADN-ului respectiv. Ataşează codonii Star şi Stop şi completează succesiunea aminoacizilor în catena polipeptidică formată în urma translaţiei.

29 Calculează câte molecule de histonă H3 se află într-o fibră de cromatină constituită din 85 de nucleosomi.

30 Se consideră că succesiunea aminoacizilor dintr-o catenă polipeptidică ar fi serină-glicină-valină.

a. Stabileşte succesiunea nucleotidelor de pe catena informaţională ADN de la care s-a plecat.

b. Indică traseul parcurs de informaţia genetică de la nivelul ADN-ului şi până la locul translaţiei.

GENETICĂ UMANĂ

7. ORGANIZAREA CROMOZOMIALĂ ŞI MOLECULARĂ A GENOMULUI UMAN

7.1. Complementul cromozomial la om

La eucariote, fiecare moleculă de ADN reprezintă un cromozom, pe care sunt aranjate liniar sute sau mii de gene. Aşa cum am mai amintit, numărul de cromozomi este caracteristic fiecărei specii şi este reprezentat de câte două cópii în celulele somatice**,** care se numesc **celule diploide** (notate cu **2n**), comparativ cu gameţii, care posedă o singură copie a fiecărui cromozom şi se numesc **celule haploide** (notate **n**).

La om, complementul cromozomial normal este format din 46 de cromozomi, respectiv 23 de perechi: 22 de perechi de **autozomi** şi o pereche de **heterozomi** (cromozomi ai sexului). În timp ce autozomii sunt identici, heterozomii diferă la cele două sexe; femeile au 2 cromozomi X, iar bărbaţii un cromozom X şi un cromozom Y. Astfel, la specia umană se întâlnesc 24 de tipuri diferite de cromozomi, care pot fi deosebite unele de altele în timpul metafazei mitotice, când împachetarea cromozomilor este maximă.

Principalele caracteristici morfologice ale cromozomilor metafazici sunt mărimea şi poziţia centromerului (**constricţia primară**). În funcţie de localizarea centromerului pe cromozom, se disting:

- *cromozomi metacentrici*, unde centromerul împarte cromozomul în două braţe egale;
- *cromozomi submetacentrici*, la care, datorită poziţionării centromerului, se disting două braţe inegale, unul lung şi unul scurt;
- *cromozomi acrocentrici*, cu centromerul plasat aproape de unul dintre capete (Fig. 29). Acest tip de cromozomi prezintă, de obicei, o a doua constricţie, numită constricţie secundară, care delimitează o formaţiune globulară, numită satelit. La nivelul sateliţilor se găsesc gene care codifică ARNr şi proteine ribozomale, iar regiunea în totalitate se numeşte regiune organizator nucleolară, întrucât contribuie la formarea *nucleolului*. Nucleolul este zona din nucleu unde se produc şi se asamblează subunităţile ribozomale.

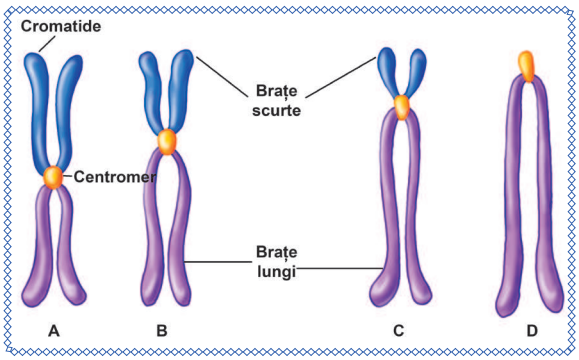


Fig. 29. *Tipuri de cromozomi, în funcţie de poziţia centromerului: A – cromozom metacentric, B – cromozom submetacentric, C – cromozom acrocentric, D – cromozom telocentric (acest tip nu se întâlneşte în complementul cromozomial uman).*

Unele specii au şi cromozomi **telocentrici**, cu un singur braţ, deoarece centromerul este plasat chiar la capătul cromozomului. Acest tip de cromozomi lipseşte la om.

Braţul lung al unui cromozom se notează convenţional cu „q”, iar cel scurt se notează cu „p”.

Pentru a putea fi analizaţi cu uşurinţă, cromozomii metafazici se colorează prin tehnici speciale, se fotografiază, se decupează, se împerechează şi se aranjează în grupuri, în ordinea descrescătoare a mărimii lor.

În acest fel, se realizează **cariotipul**. Cromozomii asemănători din cariotipul uman sunt reuniţi în 7 grupe morfologice, notate de la A la G, la care se adaugă cei doi cromozomi ai sexului (Fig. 30). Datorită asemănării morfologice, cromozomul X a fost inclus, iniţial, în grupa C, iar cromozomul Y, în grupa G. Trebuie reţinut faptul că cea mai mică pereche de cromozomi este perechea 21 şi nu 22, aşa cum era de aşteptat, din cauza unei erori iniţiale de măsurare.

Reține!
La om, complementul cromozomial este:
- 2n = 44 + XX, la femeie;
- 2n = 44 + XY, la bărbat.

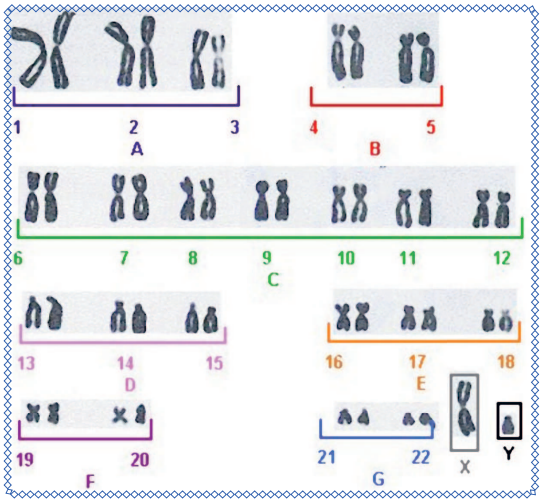


Fig. 30. *Cariotip uman normal. Se observă cele 7 grupe morfologice de cromozomi, notate de la A la G, precum şi cei doi heterozomi X şi Y.*

Studiul cariotipului este deosebit de important, întrucât poate furniza informaţii cu privire la unele maladii generate de anomalii cromozomiale. Aceste anomalii cromozomiale pot fi numerice sau se pot datora unor rearanjamente cromozomiale.

Cromatina sexuală

Cromozomul X este un cromozom de dimensiune medie, care, comparativ cu cromozomul Y, poartă un număr mare de gene. De altfel, cromozomul Y este, în cea mai mare, parte inactiv genetic. Prezenţa a doi cromozomi X activi la femeie ar determina diferenţe mari între cele două sexe. În realitate, doar unul dintre cei doi X este activ, celălalt fiind inactivat în stadiile timpurii ale dezvoltării embrionare.

În nucleul celulelor interfazice la mamifere, inclusiv la om, cromozomul X inactivat apare sub forma unei formaţiuni intens colorate, care a fost denumită **corpuscul Barr** (după numele descoperitorului ei) sau **cromatină sexuală** (Fig. 31). Inactivarea unuia dintre cei doi cromozomi X are ca efect principal egalizarea numărului de gene la cele două sexe, generând fenomenul **compensării de doză.**

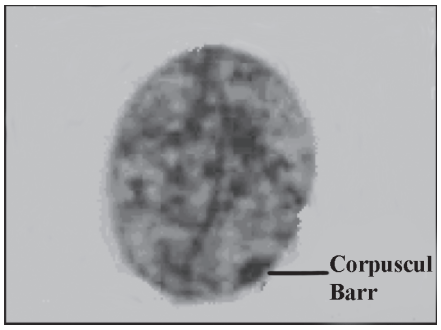


Fig. 31. *Nucleul unei celule din mucoasa bucală, în care se observă un corpuscul Barr de formă discoidală.*

Deşi, în mod normal, o femeie are un singur corpuscul Barr per celulă, în cazul unor aberaţii numerice heterozomale, numărul acestora poate creşte. De asemenea, la bărbaţii afectaţi de anumite anomalii heterozomale este semnalată prezenţa corpusculului Barr.

Reține!
Inactivarea unui cromozom X are ca efect reducerea diferenţelor morfologice, fiziologice şi de comportament dintre sexe.

Anomalii numerice cromozomiale

Uneori, numărul de cromozomi nu corespunde complementului cromozomial normal. Din cauza unor disfuncţionalităţi în desfăşurarea diviziunii celulare, pot lua naştere celule poliploide sau aneuploide.

a) Poliploidia corespunde situaţiei în care o celulă conţine, suplimentar, unul sau mai multe seturi complete de cromozomi. Majoritatea poliploizilor umani mor în stadiul de embrion sau de făt, poliplodia fiind cauza a 17% dintre avorturile spontane. Ocazional, un poliploid supravieţuieşte câteva zile după naştere, dar are malformaţii la nivelul întregului organism.

b) Aneuploidia poate fi autozomală sau heterozomală şi constă în adiţia sau deleţia unui cromozom la setul normal de cromozomi.

Simptomele asociate aneuploidiilor depind de tipul cromozomului care este în plus sau în minus. Aneuploidiile autozomale conduc, adeseori, la retardare mentală, în timp ce aneuploidiile cromozomilor de sex sunt mai puţin severe.

Trisomiile (prezenţa unui cromozom în plus, 2n + 1) sunt mai frecvente decât ***monosomiile*** (lipsa unui cromozom, 2n – 1). Ambele tipuri de aneuploidii apar în urma unor *nondisjuncţii* cromozomiale din timpul meiozei (Fig. 32). Nondisjuncţiile cromozomiale produse în timpul mitozei determină apariţia unor mozaicuri de celule, iar gradul de afectare depinde de câte celule au număr anormal de cromozomi.

1) Aneuploidia autozomală cea mai frecventă este **trisomia 21**, cunoscută sub numele de **sindrom Down**. Persoanele cu această maladie sunt de talie mică, au un aspect caracteristic al feţei şi suferă de obicei şi de alte afecţiuni asociate, inclusiv de grade diferite de retardare mentală (Fig. 33). Boala afectează ambele sexe, incidenţa fiind de un caz la o mie de nou-născuţi, cu risc mai mare când mama are peste 35 de ani.

Alte aneuploidii autozomale sunt **trisomia 18** (**sindromul Edwards**) şi **trisomia 13 (sindromul Patau)**, ambele maladii fiind mai severe decât sindromul Down, atât din punctul de vedere al afectării mentale, cât şi ca speranţă de viaţă.

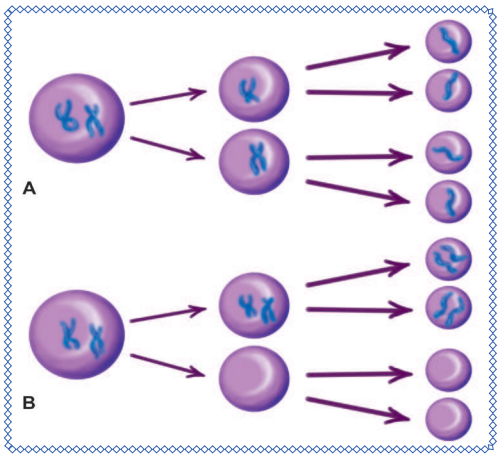


Fig. 32. *Reprezentare schematică a nondisjuncţiei meiotice: A – meioză normală, B – cromozomii omologi nu se separă în meioza I.*

Fig. 33. *Copil cu sindrom Down.*

2) Aneuploidiile heterozomale includ **sindromul Turner**, **sindromul Klinefelter**, **trisomia X** şi **sindromul Jacobs** (Tabel 3) şi sunt rezultatul nondisjuncţiei cromozomilor de sex în procesul de formare a gameţilor (ovule sau spermatozoizi). Persoanele afectate de **sindromul Turner** sunt femei cu slabă dezvoltare a organelor genitale, sterile, dar normal dezvoltate mental. Tratamentele hormonale pot ajuta aceste femei să ducă o viaţă normală.

Tabel 3. *Aneuploidii heterozomale*

Momentul non-disjuncţiei	Rezultatul nondisjuncţiei		Consecinţe
	în ovule	în spermato-zoizi	
Ovogeneză	XX XX O O	Y X Y X	XXY – Sindrom Klinefelter XXX – Trisomie X YO – neviabil XO – Sindrom Turner
Spermatogeneză Meioza I Meioza II	X X X X	O X X YY	XO – Sindrom Turner XXY – Sindrom Klinefelter XXX – Trisomie X XYY – Sindrom Jacobs

Sindromul Klinefelter este rezultatul unei nondisjuncţii cromozomiale produse fie în ovogeneză, fie în spermatogeneză, ceea ce conduce la prezenţa unuia sau a mai multor cromozomi X suplimentari, care pot fi observaţi în nucleii interfazici, sub formă de cromatină sexuală. Persoanele afectate sunt bărbaţii cu musculatura slab dezvoltată, bazinul larg, atrofie testiculară, dezvoltare anormală a mamelelor şi retardare mentală. Tratamentele prelungite cu testosteron ameliorează unele simptome.

Rearanjamente cromozomiale

Regiuni întregi din cromozom pot suferi unele modificări, precum **deleţii**, **duplicaţii**, **translocaţii** sau **inversii,** afectând, de obicei, mai mult decât o genă.

Deleţia constă în lipsa unei porţiuni din cromozom; cu cât această porţiune este mai mare, cu atât efectele sunt mai severe. Un exemplu de maladie asociată unei deleţii la nivelul braţului scurt al cromozomului 5 este sindromul „Cri-du-chat", denumit aşa după plânsetul caracteristic al copiilor afectaţi, care, în plus, suferă întârzieri în dezvoltare şi retard mental.

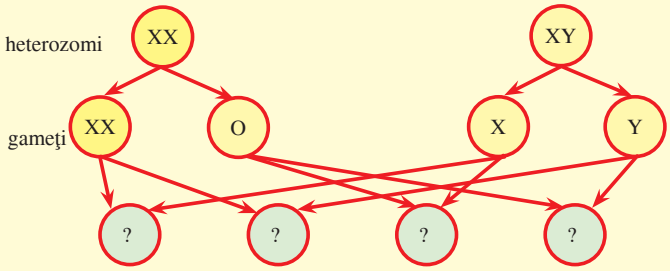
Prezenţa unui segment cromozomial în mai mult de un exemplar se numeşte **duplicaţie** şi, la fel ca în cazul deleţiilor, produce efecte mai grave când afectează o regiune cromozomială mai întinsă.

Translocaţiile reprezintă schimburi de material genetic între cromozomi neomologi (*translocaţii reciproce*). Translocaţiile iau naştere şi prin ataşarea unei porţiuni rupte dintr-un cromozom la alt cromozom (*translocaţie robertsoniană*). Dacă o translocaţie determină deleţia sau duplicarea unei/unor gene, apar simptome corespunzătoare rolului genei implicate.

Temă

1. Realizează un eseu cu tema „Heterozomii umani", după următorul plan: *definiţie, clasificare, morfologie, dispunerea în alcătuirea cariotipului uman, număr de gene, importanţă, anomalii în transmiterea lor.*

2. Completează următoarea schemă şi stabileşte cauza apariţiei anomaliilor. Notează, în dreptul cifrelor 1-4, denumirile aneuploidiilor care rezultă din unirea pe bază de probabilitate a gameţilor şi prezintă pentru fiecare sindrom cel puţin 2 simptome. Ce particularitate prezintă aneuploidia notată cu 4?



F1 1 ..... 2 ..... 3 ..... 4 .....

3. Stabileşte care este consecinţa absenţei cromozomului X, în cazul aneuploidiei 44+OY. Care este baza ştiinţifică a afirmaţiei?

4. Consultă şi alte materiale de specialitate pe tema sindromului Down şi completează caracterizarea acestei maladii cu noi date legate de frecvenţă, simptome, durată de viaţă. Care este atitudinea societăţii faţă de persoanele afectate de această boală genetică? Cum erau priviţi şi trataţi aceşti oameni în trecut?

5. Asociază tipurile de maladii genetice, notate în prima coloană, cu particularităţile corespunzătoare, din a doua coloană:

A. sindromul Down;	**a.** cromatină sexuală prezentă la bărbat;
B. sindromul Klinefelter;	**b.** doi heterozomi Y în cariotip;
C. sindromul Turner;	**c.** ochi oblici, obraz rotund şi plat;
D. sindromul Jacobs.	**d.** afectează doar sexul femeiesc.

6. Precizează dacă enunţul este adevărat (A) sau fals (F). În cazul în care enunţul este greşit, înlocuieşte cuvântul subliniat cu cel potrivit, pentru ca afirmaţia să devină adevărată. Argumentează alegerea.
a) Corpusculul Barr apare în nucleul unei celule cu cariotip 44+XX, dacă celula se află în timpul metafazei.
b) Cromozomul Y a fost inclus în **grupa C** a cariotipului uman.
c) Sindromul „cri-du-chat" are drept cauză nondisjuncţia produsă la nivelul **cromozomului 5**.

7. Singura monosomie viabilă este una heterozomală.
a) argumentează afirmaţia;
b) denumeşte sindromul determinat;
c) stabileşte cauza apariţiei;
d) notează caracteristicile maladiei.

7.2. Cartarea genomului uman

Studiul complementului cromozomial nu oferă suficiente informaţii despre structura şi funcţionarea genomului uman. De aceea, unul dintre cei mai importanţi paşi în evoluţia geneticii umane din ultimii ani l-a reprezentat **cartarea genomului**.

Prin cartarea genomului, se înţelege construirea unor hărţi detaliate care să permită găsirea şi izolarea genelor, precum şi ordonarea diferitelor fragmente de ADN, în vederea secvenţierii. Cartarea genomului este o etapă absolut necesară înainte de secvenţiere.

În timp, au fost realizate mai multe tipuri de hărţi, din ce în ce mai detaliate, care oferă, spre exemplu, informaţii despre genele implicate în unele maladii genetice umane.

Principalele categorii de hărţi sunt: hărţile citologice, genetice şi fizice.

Primele hărţi realizate sunt hărţile **citologice**. Acestea se obţin prin tehnici speciale de colorare a cromozomilor, numite *tehnici de bandare,* întrucât cromozomii coloraţi astfel prezintă o alternanţă de benzi mai intens sau mai puţin intens colorate. Fiecare cromozom are un model caracteristic de bandare, ceea ce permite identificarea lui.

Hărţile genetice sunt bazate pe frecvenţa recombinării în meioză a unor *markeri genetici*. Markerii genetici se referă la unele trăsături ale genomului uman, care variază în funcţie de individ. Aceşti markeri pot controla anumite caracteristici fenotipice, inclusiv boli ereditare, sau pot reprezenta o trăsătură genotipică, dar fără consecinţe observabile (fenotipice). Hărţile genetice ţin cont de ordinea markerilor şi de distanţa dintre ei, măsurată ca frecvenţă a recombinării. Unitatea de măsură utilizată este *centimorganul* (cM), care reprezintă distanţa dintre două gene, care produce o frecvenţă medie a recombinărilor de 1% (adică un gamet dintr-o sută de gameţi va fi recombinat).

Markerii genetici se recombină liber în meioză, dacă nu sunt situaţi în aceeaşi zonă în genom; dacă sunt foarte apropiaţi (linkaţi), tind să fie moşteniţi împreună. Prima hartă genetică s-a realizat prin încrucişări între diferite mutante de *Drosophila melanogaster*, urmărindu-se dacă două sau mai multe gene se transmit împreună (linkat) sau nu.

La om, prima hartă genetică, realizată în 1970, s-a bazat pe gene implicate în anumite boli moştenite, pe genele pentru grupele sanguine şi pe alte caractere monogenice. Deoarece cotransmiterea acestor caractere era rară, această primă hartă a avut rezoluţie mică, iar zone mari din genom au rămas necartate.

Hărţile fizice localizează secvenţele ADN-ului în genom şi se bazează pe distanţele moleculare dintre anumiţi markeri, distanţe exprimate în perechi de baze (pb). Ca markeri pentru hărţile fizice se pot folosi, de exemplu, secvenţe scurte de ADN (200 – 300 pb), care nu există decât într-o singură locaţie în genom (Fig. 34).

Prin combinarea informaţiilor furnizate de toate tipurile de hărţi se obţin **hărţile integrate** care sunt cele mai complexe hărţi ale genomului. Cartarea genomului uman a fost finalizată în 1998, ulterior, atenţia cercetătorilor fiind îndreptată spre determinarea secvenţelor de nucleotide.

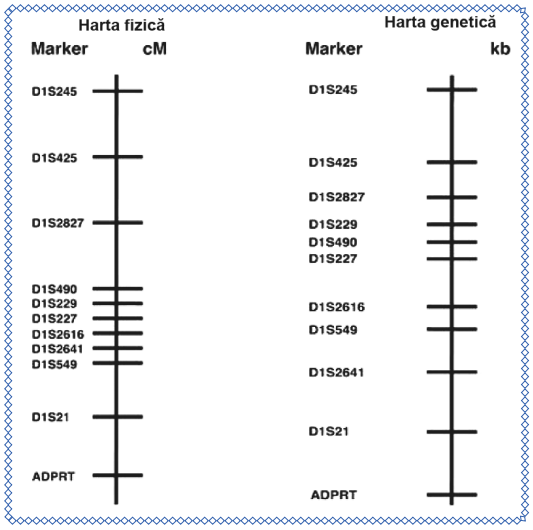


Fig. 34. *Comparaţie între harta genetică şi harta fizică a unei regiuni de pe cromozomul 1. Se observă că harta fizică completează harta genetică, iar unităţile de măsură sunt centimorganul (cM) pentru harta genetică şi kilobazele (kb) pentru harta fizică.*

Reţine!
Cartarea genomului uman a fost prima etapă a Proiectului Internaţional „Genomul uman”.

7.3. Principalele caracteristici ale genomului uman

La secvenţierea genomului uman au participat, pe de o parte, un consorţiu internaţional şi, pe de altă parte, o companie privată biotehnologică. Acestea s-au întrecut în realizarea primei schiţe a genomului uman. Ambele au anunţat secvenţierea a 90% din genom, în iunie 2000, iar prima schiţă a fost publicată simultan, în februarie 2001. În anul 2005, s-a anunţat completarea secvenţei finale pentru cei 24 de cromozomi.

În paralel cu secvenţierea genomului uman, au fost secvenţiate genomurile unor organisme foarte diferite, folosite, pe scară largă, ca modele experimentale. În această categorie intră drojdia Saccharomyces cerevisiae, bacteria *Escherichia coli*, viermele nematod *Caenorhabditis elegans*, musculiţa de oţet *Drosophila melanogaster*, planta *Arabidopsis thaliana*, şoarecele *Mus musculus*. Secvenţierea organismelor model este o parte importantă a proiectului „Genomul uman”, întrucât a folosit la testarea şi îmbunătăţirea strategiilor şi a tehnologiilor de secvenţiere şi a permis acumularea de informaţii cu privire la evoluţia speciilor.

Câteva particularităţi ale genomului uman:

- genomul uman conţine 3 200 milioane de nucleotide şi include aproximativ 30 000 de gene. În medie, o genă are 3 000 pb, dar, în realitate, mărimea genelor variază foarte mult;
- deşi s-a secvenţiat întreg genomul, până în prezent, pentru mai mult de 50% dintre gene nu se cunoaşte funcţia pe care o îndeplinesc;
- doar aproximativ 2% din genom codifică proteine, în timp ce 50% este reprezentat de secvenţe repetate necodificatoare. De altfel, genomul uman conţine mult mai multe secvenţe repetate, comparativ cu alte organisme;
- genele formează „centre urbane” bogate în guanină şi citozină, în timp ce „deşerturile” sărace în gene sunt formate din ADN, în care predomină adenina şi timina. Astfel, genele sunt concentrate în anumite arii din genom, cu spaţii largi între ele, formate din ADN necodificator;
- cele mai multe gene se găsesc pe cromozomul 1 (2 968 de gene), în timp ce cromozomul Y are de zece ori mai puţine (231 de gene);
- din cauza numărului mai mare de diviziuni celulare necesare pentru formarea spermatozoizilor, comparativ cu formarea ovulelor, rata mutaţiilor este mai ridicată la bărbaţi decât la femei. Raportul mutaţiilor în liniile germinative este 2:1 la bărbaţi faţă de femei;
- determinarea secvenţei genomului uman are efecte profunde atât la nivel fundamental, cât şi la nivel biomedical. Au devenit posibile identificarea tuturor genelor umane şi stabilirea funcţiei lor, precum şi descoperirea acelor gene asociate cu anumite maladii. De asemenea, există posibilitatea descoperirii de noi medicamente şi a utilizării unor tratamente personalizate, în vederea vindecării unor boli genetice grave.

Rezumat

- La om, complementul cromozomial este format din 46 de cromozomi: 22 de perechi de autozomi şi o pereche de heterozomi.
- Cariotipul reprezintă ordonarea cromozomilor în ordinea descrescătoare a mărimii lor.
- Prin inactivarea unuia dintre cei doi cromozomi X, se egalizează numărul de cromozomi, respectiv gene, la cele două sexe.
- Poliploidia corespunde situaţiei în care o celulă conţine unul sau mai multe seturi suplimentare complete de cromozomi; la om este letală. La rândul său, aneuploidia constă în adiţia sau deleţia unui cromozom la setul normal de cromozomi. Aneuploidia autozomală cea mai frecventă este trisomia 21. În aneuploidiile heterozomale sunt incluse sindromul Turner, sindromul Klinefelter, trisomia X.
- Cartarea genomului reprezintă construirea unor hărţi detaliate, care să permită secvenţierea ADN-ului. Principalele categorii de hărţi sunt: *hărţile citologice, genetice* şi *fizice.*
- Prima schiţă a genomului uman a fost publicată în 2001, iar în anul 2005 s-a anunţat completarea secvenţei finale. Determinarea secvenţei genomului uman are efecte profunde atât la nivel fundamental, cât şi la nivel biomedical.

Temă

1. Clasifică cromozomii în funcţie de poziţia centromerului şi identifică în cariotipul uman principalele tipuri de cromozomi.
2. Care sunt consecinţele nondisjuncţiilor cromozomiale?
3. Defineşte hărţile genetice şi hărţile fizice.
4. Explică frecvenţa mai mare a mutaţiilor la bărbaţi, comparativ cu femeile.

8. CARACTERE UMANE MONO ŞI POLIGENICE

8.1. Caractere umane determinate de alelele unei singure gene

Numeroase caractere şi maladii umane sunt determinate de diferitele variante (alele) ale unei singure gene. Modelul de transmitere a acestor caractere monogenice urmează legile mendeliene ale eredităţii şi depinde de plasarea genei pe autozomi sau pe heterozomi. De asemenea, modelul de ereditate arată dacă acel caracter este dominant sau recesiv. Se întâlnesc, astfel, caractere autozomale dominante şi recesive şi caractere sex-linkate, de asemenea, dominante şi recesive.

Caractere şi maladii autozomale

În cazul **caracterelor autozomale dominante**, acestea se manifestă la ambele sexe şi, în mod obligatoriu, unul dintre părinţi posedă caracterul respectiv. În figura 35 este reprezentat modul de transmitere a caracterelor autozomale dominante. Cu alte cuvinte, caracterele autozomale dominante apar în fiecare generaţie. Dacă transmiterea caracterului încetează înseamnă că toţi descendenţii poartă doar forma recesivă a genei. Un exemplu de boală autozomală dominantă este maladia Huntington, o degenerare neurologică progresivă care afectează pacienţii de vârstă mijlocie sau vârstnicii. Simptomele tipice includ demenţă, depresie severă, mişcări involuntare.

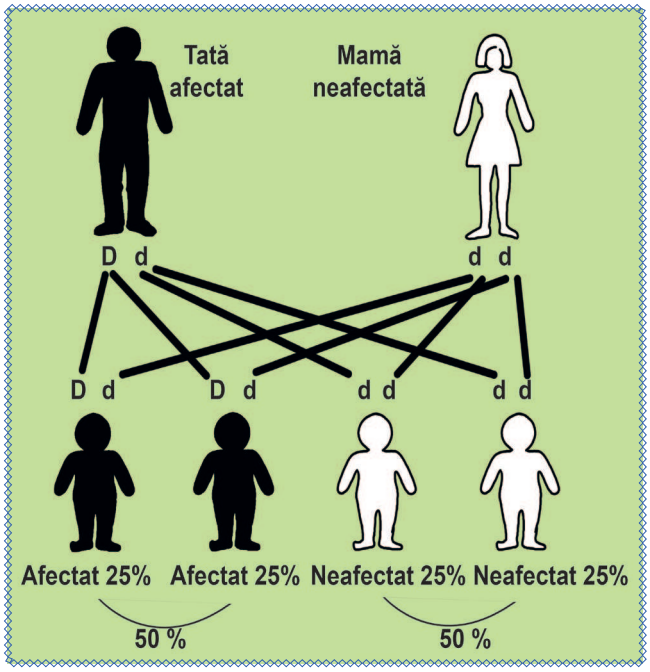


Fig. 35. *Transmiterea caracterelor autozomale dominante. Descendenţii acestui cuplu au 50% şanse să sufere de o maladie ereditară autozomală dominantă.*

Pentru manifestarea **caracterelor autozomale recesive** este necesar ca ambii părinţi să fie purtători ai caracterului respectiv (deci, să fie heterozigoţi pentru gena în discuţie). Apariţia a peste 5 000 de maladii genetice se încadrează în acest model de transmitere ereditară (Tabel 4).

Deoarece părinţii sunt obligatoriu heterozigoţi, există 25% şanse ca un copil să fie afectat, 50% şanse ca un copil să fie purtător al alelei defecte şi 25% şanse să fie sănătos (Fig. 36).

Unele maladii monogenice sunt mai frecvente la anumite populaţii, comparativ cu frecvenţa aşteptată, dacă se ia în calcul doar mutaţia de la alela normală la cea defectă. Spre exemplu, anemia falciformă este mai frecventă la populaţia din Asia şi Africa, acest lucru fiind corelat cu rezistenţa crescută la malarie a heterozigoţilor purtători ai alelei mutante. Anemia falciformă este o afecţiune caracterizată prin prezenţa unei hemoglobine anormale, datorată unei mutaţii a genei care codifică lanţul greu al β-globinei.

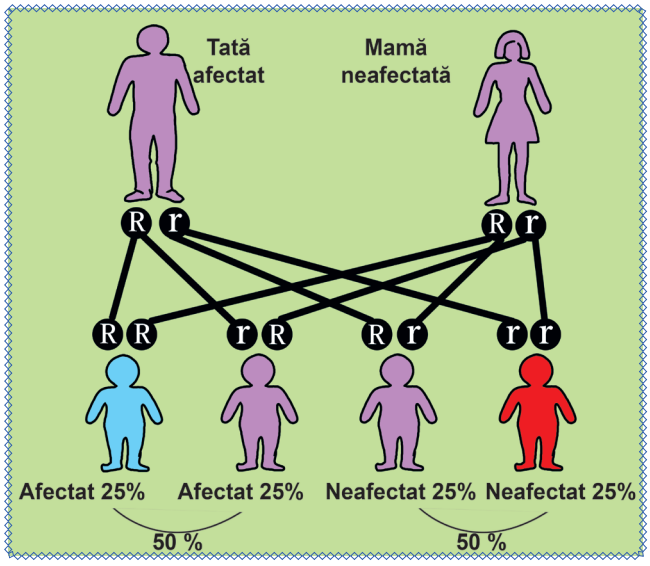


Fig. 36. *Transmiterea caracterelor autozomale recesive.*

Tabel 4. *Exemple de maladii monogenice recesive*

Maladia	Frecvenţa maladiei	Simptome
Fibroza chistică	1/2 000 la europeni	Infecţii pulmonare, deficienţe pancreatice, sterilitate masculină
Fenilcetonuria	1/5 000 până la 1/10 000 la europeni	Retardare mentală
Maladia Tay-Sachs	1/3 000 la evreii Ashkenazi	Degenerare neurologică, orbire, paralizie
Anemia falciformă	1-2/100 în Africa, unde malaria este endemică	Anemie
Talasemia	1-2/100 în zona Mării Mediterane şi în Asia, unde malaria este endemică	Anemie

Reţine!
Caracterele autozomale dominante se manifestă în fiecare generaţie, în vreme ce caracterele autozomale recesive pot sări o generaţie.

Caractere şi maladii sex-linkate

Caracterele sex-linkate sunt datorate genelor plasate pe cromozomul X. Deoarece bărbaţii au o singură copie a fiecărei gene localizate pe X, ei exprimă obligatoriu genele de pe cromozomul X, indiferent dacă acestea sunt dominante sau recesive. În schimb, femeile exprimă alelele recesive X-linkate doar dacă sunt homozigote pentru alela respectivă. Cu alte cuvinte, bărbaţii sunt **hemizigoţi** pentru caracterele sex-linkate, deoarece au doar jumătate din numărul de alele sex-linkate.

Un bărbat moşteneşte întotdeauna cromozomul Y de la tatăl său şi cromozomul X de la mama sa. O femeie va moşteni câte un cromozom X de la fiecare dintre părinţi. Dacă mama este heterozigotă pentru o anumită genă sex-linkată, fiul său va avea 50% şanse să moştenească fiecare dintre cele două alele. Caracterele X-linkate sunt transmise întotdeauna de la mamă la fiu sau de la ambii părinţi la fiică. Deoarece un băiat nu primeşte niciun cromozom X de la tată, un caracter sex-linkat nu este transmis niciodată de la tată la fiu.

O femeie care moşteneşte o **alelă sex-linkată dominantă** manifestă caracterul sau maladia asociată, dar un bărbat care moşteneşte acea alelă este, de obicei, mult mai sever afectat, deoarece nu posedă altă alelă. Un copil care are tatăl normal şi mama cu o alelă mutantă dominantă pe cromozomul X se va confrunta cu următoarele riscuri, în funcţie de sexul său:

- băiat, sever afectat = ¼;
- băiat, neafectat = ¼;
- fată, afectată = ¼;
- fată, neafectată = ¼.

Un exemplu de maladie sex-linkată dominantă este hipertricofiţia, caracterizată prin pilozitate accentuată a corpului.

În cazul **maladiilor recesive sex-linkate**, acestea pot fi transmise la fete, dacă mama este purtătoare şi tatăl afectat.

Dacă mama este purtătoare, descendenţii băieţi au 50% şanse să fie afectaţi (Fig. 37).

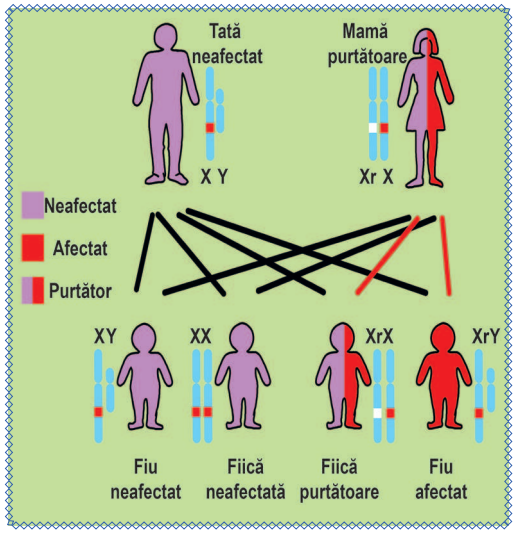


Fig. 37. *Transmiterea maladiilor X-linkate la descendenţi, în condiţiile în care mama este purtătoare a unei alele mutante.*

În condiţiile în care caracterul (sau maladia) nu împiedică bărbaţii să aibă urmaşi, acesta apare cu probabilitate mai mare la descendenţi bărbaţi. Un exemplu este daltonismul, care constă în incapacitatea de a percepe culorile.

Hemofilia A este o boală recesivă X-linkată, caracterizată prin prezenţa unei proteine anormale implicate în coagularea sângelui sau prin absenţa totală a acestei proteine.

Această maladie a fost prezentă în familiile regale ale Angliei, Germaniei, Spaniei şi ale Rusiei, alela mutantă apărând, probabil, prima dată la Regina Victoria. Alela nu mai este prezentă la membrii actuali ai familiilor regale.

Reţine!

- Caracterele sex-linkate se transmit prin intermediul cromozomului X.
- Bărbaţii exprimă caracterele X-linkate, deoarece sunt hemizigoţi.
- Femeile exprimă caracterele X-linkate dominante, iar pe cele recesive, doar dacă sunt homozigote pentru ele.

Temă

Compară transmiterea caracterelor autozomale dominante cu a celor X-linkate dominante.

8.2. Caractere umane determinate de mai multe gene

Numeroase caractere umane prezintă variaţie continuă, iar transmiterea lor nu urmează legile mendeliene ale eredităţii. Aceste caractere au următoarele particularităţi:

- diferă de la un organism la altul mai mult prin cantitate decât prin tipul lor şi, de aceea, se mai numesc şi *caractere cantitative*. De exemplu, în această categorie intră: înălţimea, greutatea, culoarea pielii etc.;
- sunt controlate de mai mulţi loci, respectiv mai multe gene (poligene), dar şi de factorii de mediu. Din cauza influenţei mediului, caracterele poligenice care au acelaşi genotip pot avea mai multe fenotipuri. În acelaşi timp, datorită controlului multiplu (genetic şi de mediu), asupra acestor caractere acelaşi fenotip poate să apară la indivizi cu genotipuri diferite.

Datorită complexităţii lor, aceste caractere necesită concepte şi metode speciale de investigare. Aşa a apărut o ramură a geneticii numită **genetica de tip cantitativ,** care studiază variaţia caracterelor determinate de mai multe gene, cât din această variaţie se datoreayă factorilor genetici şi cât se datorează factorilor de mediu. O problemă importantă şi dificil de rezolvat este legată de numărul şi localizarea genelor care determină un caracter cantitativ. Aceste gene sunt răspândite în tot genomul; gene de pe cromozomi diferiţi pot contribui la manifestarea aceluiaşi caracter. Fiecare genă implicată adaugă o anumită cantitate de fenotip. De exemplu, culoarea pielii pare a fi determinată de cel puţin trei gene, fiecare cu minimum două alele. Una dintre alele adaugă o anumită cantitate de pigment, în timp ce cealaltă poate fi neutră, fără efect asupra sintezei de pigment melanic (Tabel 5).

Luate separat, fiecare dintre genele implicate în caracterele cantitative respectă legile mendeliene ale eredităţii, dar, întrucât exprimarea caracterului este rezultatul acţiunii combinate a acestor gene, modelul de transmitere este nepredictibil.

Caracterele poligenice sunt de mai multe tipuri:

- ***caractere continue,*** care variază de la o extremă fenotipică la alta. Aşa sunt, spre exemplu: înălţimea, greutatea, presiunea sanguină, rata de creştere la copii, culoarea pielii etc.;
- ***caractere meristice,*** care se determină prin numărare. Din această categorie, fac parte crestele epidermale, care formează amprentele digitale.
- ***caractere prag,*** pentru care se întâlnesc doar două categorii de indivizi: unii care au caracterul şi alţii care nu îl au. În acest caz, există o predispoziţie de a manifesta caracterul, care este cu atât mai puternic, cu cât numărul de rude care manifestă caracterul este mai mare. Multe dintre caracterele prag sunt maladii sau trăsături negative de comportament, precum: schizofrenia, diabetul, obezitatea sau alcoolismul.

Tabel 5. *Modelul poligenic de exprimare a culorii pielii**

Genotip	Număr de gene care determină sinteza de pigment melanic (notate cu litere mari: A, B, C)
AABBCC	6
A*a*BBCC, AAB*b*CC, AABBC*c*	5
*bb*BBCC, AA*bb*CC, AABB*cc*, A*a*B*b*CC, A*a*BBC*c*, AAB*b*C*c*	4
A*a*B*b*C*c*, *aa*B*b*CC, AA*bb*C*c*, A*abb*CC, AAB*bcc*, *aa*BBC*c*, A*a*BB*cc*	3
A*a*B*bcc*, A*abb*C*c*, A*a*B*bcc*, *aa*BB*cc*, *aabb*CC	2
A*abbcc*, *aa*B*bcc*, *aabb*C*c*	1
aabbcc	0

*Modelul estimează că în determinarea culorii pielii sunt implicate trei gene, fiecare cu două alele. Exprimarea culorii pielii este, însă, mai complicată şi nu se cunoaşte exact numărul de gene şi, respectiv, de alele implicate.

Pentru unele caractere cantitative, diferenţele dintre fenotipuri se datorează, în primul rând, diferenţelor genotipice, iar mediul este puţin important sau chiar neglijabil. Pentru altele, însă, prevalenţi sunt factorii de mediu, cei genetici având o influenţă mai mică. Majoritatea caracterelor cantitative se situează între aceste două extreme, astfel că trebuie luate în considerare simultan ambele categorii de factori. De exemplu, culoarea pielii şi greutatea sunt evident influenţate de factorii de mediu. Expunerea prelungită la soare înnegreşte pielea, iar subnutriţia poate împiedica o persoană să atingă greutatea determinată genetic.

Numărul de creste epidermale este un alt caracter determinat genetic, dar care răspunde şi la influenţa factorilor de mediu. În perioada cuprinsă între a şasea şi a treisprezecea săptămână de viaţă intrauterină, modelul crestelor sau amprentele digitale se modifică în urma atingerii de sacul amniotic. În acest mod, se explică de ce amprentele gemenilor identici (monozigoţi) sunt diferite, deşi aceştia au exact aceleaşi gene.

Numeroase maladii sunt poligenice. Un individ moşteneşte o genă sau câteva gene care îi conferă susceptibilitate la o anumită maladie, dar nu va manifesta boala decât în condiţiile în care este expus la anumiţi factori de mediu. De exemplu, cei care moştenesc o anumită alelă a unei gene numite p53 sunt predispuşi la cancer de plămâni, dar nu vor face boala decât dacă fumează o perioadă lungă de timp.

Reţine!
Exprimarea caracterelor cantitative este determinată de mai multe gene, precum şi de factorii de mediu.

Măsurarea caracterelor poligenice

Estimarea caracterelor poligenice se bazează pe determinarea **coeficientului de risc** şi a **heritabilităţii**.

Calcularea coeficientului de risc permite realizarea unor predicţii cu privire la apariţia unui caracter şi, în special, a unor maladii poligenice, pe baza incidenţei caracterului respectiv în populaţie. În general, riscul apariţiei unor asemenea maladii sporeşte odată cu creşterea severităţii maladiei, a numărului de rude afectate şi a gradului de înrudire.

Heritabilitatea estimează cât din variaţia caracterelor cantitative dintr-o populaţie se datorează factorilor genetici. Pentru cuantificarea heritabilităţii, se studiază gemenii monozigoţi, inclusiv cei separaţi imediat după naştere, precum şi copiii adoptaţi. Se obţin, astfel, informaţii cu privire la efectele mediului asupra manifestării caracterului respectiv şi se poate estima proporţia implicării factorilor genetici (Tabelul 6).

Tabel 6. *Valori estimate ale heritabilităţii pentru câteva caractere şi maladii poligenice umane*

Caracterul	Heritabilitatea (%)
Schizofrenie	85
Diabet - tip I - tip II	 35 70
Astm	80
Maladii cardiace congenitale	35
Depresie	45
Înălțime	100

8.3. Genetica comportamentului uman

Studiul gemenilor şi al copiilor crescuţi în familii adoptive a relevat faptul că anumite caracteristici ale comportamentului uman, precum trăsături de personalitate, inteligenţă etc., au o componentă genetică. De altfel, cercetări efectuate pe animale au demonstrat rolul genelor în determinarea comportamentului. S-a constatat implicarea componentei genetice în tendinţele homosexuale la musculiţa de oţet, precum şi în preferinţa pentru alcool a unor şoareci.

Primul pas în analiza influenţei factorilor genetici asupra comportamentului uman îl reprezintă studiile asupra gemenilor şi a copiilor adoptaţi. Al doilea pas îl reprezintă identificarea genelor care ar putea fi răspunzătoare de manifestarea anumitor caracteristici comportamentale. În general, aceste gene trebuie să codifice proteine implicate în activitatea sistemului nervos, deoarece acesta reglează comportamentul.

O modalitate de identificare a genelor comportamentale este căutarea acelor secvenţe de ADN

care apar doar la indivizii care au caracterul luat în studiu. Aceste cercetări sunt, însă, foarte complicate din cauza heterogenității genetice a indivizilor, a eredității poligenice și a influenței factorilor de mediu, care îngreunează corelarea unor variante genice cu anumite comportamente. Din aceste motive, analiza determinării genetice a comportamentului uman este în continuare o mare provocare pentru cercetători.

Inteligența

Inteligența este un caracter complex, care se află sub influența factorilor genetici și de mediu. Până în prezent, nu există o definiție unanim acceptată a inteligenței, care să cuprindă toate aspectele legate de abilitățile intelectuale sau de talentele umane.

Pentru cuantificarea inteligenței, s-au imaginat anumite teste care evaluează capacitățile verbale, numerice și vizuale ale persoanelor. Rezultatele obținute la aceste teste se regăsesc sub denumirea de scoruri IQ (din engleză, *IQ* – intelligence quotient).

Deși testele de inteligență sunt limitate în ceea ce privește informațiile pe care le furnizează, prin utilizarea lor s-a dovedit faptul că inteligența are o evidentă determinare genetică, în manifestarea ei fiind implicate numeroase gene.

În prezent, studiul gemenilor identici (monozigoți) sau diferiți (dizigoți), dar și al fraților și al altor tipuri de indivizi înrudiți, este utilizat pentru a stabili modul în care ereditatea și mediul de viață interacționează și influențează inteligența.

Majoritatea rezultatelor obținute la testele IQ arată că heritabilitatea inteligenței este, în medie, de 70%. Ca urmare, este de presupus că, în general, familiile cu nivel ridicat de inteligență vor avea descendenți mai inteligenți decât media populației.

Nu trebuie, însă, neglijat rolul factorilor sociali și educaționali în manifestarea inteligenței.

Scorul mediu obținut de indivizi aparținând unor eșantioane reprezentative din populație este de 100, cu mențiunea că 2/3 din populația umană se încadrează între valorile 85 și 115 ale scorurilor IQ.

Testele IQ sunt utilizate în special pentru identificarea persoanelor cu deficiențe de învățare, iar rezultatele care se obțin nu pot constitui o bază științifică pentru argumentarea unor diferențe între rase sau între anumite grupuri etnice. Progresele obținute în ultimii ani în studiul genomului uman creează condițiile pentru descoperirea treptată a genelor implicate în determinarea și influențarea inteligenței umane.

Reține!

- Comportamentul uman are o componentă genetică.
- Testele IQ nu sunt o măsură exactă a inteligenței.

Temă

Prin ce se deosebesc caracterele monogenice de cele poligenice?

8.4. Diversitatea genetică umană

Originea speciei umane și marea diversitate a populațiilor și a culturilor umane au generat numeroase ipoteze și controverse. Cu toate acestea, variația genetică dintre și din interiorul populațiilor umane permite reconstrucția istoriei și a evoluției omului.

Numeroase observații genetice au sugerat faptul că populațiile umane actuale provin dintr-o populație de aproximativ 10.000 de indivizi, care a trăit în Africa, acum aproximativ 100-200.000 de ani.

De asemenea, s-a constatat că variația genetică la *Homo sapiens* este mică în comparație cu cea a altor specii înrudite, așa cum este cimpanzeul. Aproximativ 90% din variația genetică se întâlnește în interiorul populațiilor umane (este intrapopulațională) și doar 10% este interpopulațională. Acest lucru reprezintă un argument în favoarea ipotezei conform căreia oamenii actuali provin dintr-o singură populație ancestrală, iar faptul că această populație a trăit în Africa este susținut de variația genetică mare, observată în interiorul populațiilor africane, precum și de rezultatele analizelor de la nivelul moleculelor de ADN.

În cadrul speciei umane, putem distinge o serie de *categorii* caracterizate prin anumite trăsături fizice şi de identitate geografică şi istorică.

Termenul de **rasă**, utilizat pentru a descrie aceste categorii umane, ridică, însă, numeroase probleme. În Statele Unite, spre exemplu, categoria rasială „negru" include persoane cu ascendenţi africani, dar şi cu ascendenţi din India sau din platourile înalte ale Noii Guinee.

Până relativ recent, japonezii erau consideraţi „albi", iar chinezii „de culoare". Toate aceste clasificări rasiale se bazau, preponderent, pe puţine trăsături fizice sau pe câteva considerente socioculturale.

O primă clasificare a oamenilor în funcţie de culoarea pielii a fost făcută de Carolus Linnaeus (1750), cel care a descris patru rase: neagră, galbenă, roşie şi albă. Această clasificare era incompletă, neincluzând toate variaţiile de culoare ale pielii. Se constată variaţii mari în ceea ce priveşte culoarea pielii sau alte aspecte morfologice (forma ochilor, nasul, textura părului etc.) chiar la indivizi din aceleaşi zone geografice (Fig. 38).

În prezent, se cunoaşte faptul că, în determinarea culorii pielii, este implicat un număr mare de enzime, codificate de mai multe gene, care determină producţia de melanină. În mod real, orice individ poate produce cantităţi mari de melanină, dar, din anumite motive, alte enzime blochează producerea de melanină la persoanele cu pielea deschisă la culoare.

O explicaţie a acestui fapt ar fi protecţia oferită de culoarea închisă a pielii, în zonele tropicale, faţă de radiaţiile solare ultraviolete. Totuşi, populaţii din zonele ecuatoriale, aşa cum sunt cele din sudul Asiei sau indienii din regiunea amazoniană, nu au pielea foarte închisă la culoare. Este posibil ca aceştia să fi migrat din regiuni în care soarele nu este foarte puternic.

Pornind de la aceste observaţii, cercetătorii au început să revizuiască definiţia raselor, care, iniţial, erau privite ca grupuri de indivizi înrudiţi, care posedă aceleaşi caracteristici fizice. S-a constatat că un caracter poate să nu reflecte descendenţa din acelaşi ancestor, ci să fie rezultatul răspunsurilor similare ale unor indivizi neînrudiţi la condiţii asemănătoare de mediu.

De exemplu, africanii din apropierea Saharei, precum şi aborigenii din Australia, au pielea închisă la culoare, dar sunt foarte diferiţi în ceea ce priveşte alte caracteristici ereditare (Fig. 38). Culoarea închisă a pielii reflectă adaptarea la viaţa într-un climat tropical.

Fig. 38. *Diferite „rase" umane, în funcţie de culoarea pielii şi alte caracteristici morfologice.*

În plus, nu există populaţii umane cu combinaţii unice de caractere moştenite, deoarece, cel puţin în ultimul timp, există un nivel ridicat de amestec rasial şi rate crescute ale migraţiei dintr-o zonă geografică în alta. ADN-ul afro-americanilor originari din vestul Africii provine, în procent de 20-30%, din ADN-ul americanilor şi/sau al europenilor.

Unele caractere, precum: culoarea ochilor, culoarea şi textura părului, forma şi lungimea oaselor etc., sunt mai comune la indivizii cu aceeaşi culoare a pielii. Totuşi, nu există niciun singur caracter care să fie restrâns la persoane cu aceeaşi culoare a pielii.

Deşi mult timp culoarea a fost considerată drept criteriu de împărţire a raselor, s-a constatat că două persoane cu aceeaşi culoare a pielii pot să fie mai diferite în ceea ce priveşte conţinutul în gene, decât persoanele cu altă culoare a pielii.

Până în prezent, nu au fost descoperite trăsături genetice majore (fizice, comportamentale etc.), care să poată fi utilizate pentru gruparea speciei umane în rase şi, cu atât mai puţin, care să susţină superioritatea unei rase faţă de alta.

Temă

1. Precizează dacă enunţul este adevărat (A) sau fals (F). În cazul în care enunţul este greşit, înlocuieşte cuvântul subliniat cu cel potrivit, pentru ca propoziţia să devină adevărată. Argumentează alegerea.

a) Caracterul autozomal dominant se manifestă doar dacă organismul este homozigot pentru gena respectivă.

b) Dacă mama este heterozigotă pentru genă sex-linkată recesivă, iar tatăl este sănătos, probabilitatea ca băieţii să moştenească gena afectată este de 75 %.

c) Oamenii actuali provin din mai multe populaţii ancestrale.

d) Schizofrenia sau alcoolismul sunt caractere poligenice prag.

2. Ce avantaje prezintă persoanele cu anemie falciformă din anumite regiuni ale Globului? Care sunt, însă, dezavantajele, în cazul în care aleg să devină piloţi? Argumentează.

3. Explică de ce caracterele autozomale dominante se manifestă la ambele sexe şi apar în fiecare generaţie?

4. Reaminteşte-ţi din clasa a IX-a cauza şi modul de transmitere pentru albinism, apoi rezolvă următoarea situaţie-problemă: *Într-un cuplu în care ambii părinţi au pigmentaţia corpului normală, se naşte un copil albinotic.*

a) încadrează maladia prezentă la nou-născut;

b) notează genotipurile părinţilor şi pe cel a copilului;

c) stabileşte celelalte genotipuri posibile ale descendenţei şi fenotipurile corespunzătoare;

d) analizează dacă este obligatoriu ca bunicii sau străbunicii copilului să fi avut albinism. Argumentează.

5. Un bărbat cu hemofilie s-a căsătorit cu o femeie sănătoasă, dar al cărei tată a avut aceeaşi boală ca şi actualul ei soţ.

a) explică din ce categorie de maladii face parte hemofilia;

b) notează genotipurile celor trei persoane şi tipurile de gameţi produşi;

c) realizează schema transmiterii genei afectate în descendenţa posibilă a cuplului;

d) stabileşte probabilitatea de a avea copii bolnavi. Precizează genotipul, fenotipul şi sexul pentru fiecare copil.

6. Identifică răspunsul corect la următorii itemi:

I. Maladia Huntington:

a) este o boală autozomală recesivă;

b) afectează copiii nou-născuţi;

c) duce la degenerare neurologică progresivă;

d) se manifestă doar la sexul bărbătesc.

II. În transmiterea unei maladii determinate de o genă autozomală recesivă, dacă ambii părinţi sunt heterozigoţi, în descendenţa directă există următoarea probabilitate:

a) 25% dintre urmaşi sunt afectaţi;

b) 50% dintre copii sunt homozigoţi pentru gena dominantă;

c) toţi băieţii vor prezenta maladia;

d) 75% dintre copii vor fi heterozigoţi sănătoşi.

7. Completează următoarele fraze lacunare, astfel încât enunţul acestora să fie adevărat:

a) Culoarea pielii este determinată de cel puţin ……. gene, fiecare cu ……. alele.

b) Crestele epidermale formează la nivelul degetelor ……. şi fac parte din caracterele poligenice …… .

c) Heritabilitatea este folosită pentru măsurarea …… ……. şi prin aceasta se estimează cât din variaţia caracterelor cantitative se datorează …… .

REZUMAT

- Modelul de transmitere a caracterelor monogenice urmează legile mendeliene ale eredităţii şi depinde de plasarea genei pe autozomi sau pe heterozomi.
- Caracterele care diferă mai ales prin cantitate se numesc caractere cantitative şi sunt controlate de mai multe gene şi de mediu.
- Estimarea caracterelor poligenice se bazează pe determinarea coeficientului de risc şi a heritabilităţii.
- Influenţa factorilor genetici asupra comportamentului uman este demonstrată de studii asupra gemenilor şi asupra copiilor adoptaţi.
- 90% din variaţia genetică este intrapopulaţională şi doar 10% este interpopulaţională.
- Nu există trăsături genetice majore, care să poată fi utilizate pentru gruparea speciei umane în rase.

9. GENETICA ŞI CANCERUL

9.1. Bazele genetice ale cancerului. Agenţii carcinogeni

Cancerul este un termen care desemnează o gamă largă de boli, caracterizate prin proliferarea anormală a celulelor care dau naştere la tumori (**neoplasme**).

În timp ce tumorile benigne (necanceroase) rămân localizate în zona în care se formează, tumorile canceroase invadează ţesuturile înconjurătoare şi, printr-un proces numit **metastază,** se răspândesc, prin intermediul vaselor sanguine şi limfatice, în alte părţi ale corpului, unde generează noi tumori.

Toate tipurile de cancer sunt rezultatul alterării unor gene care controlează diviziunea celulară şi, de aceea, cancerul este considerat o maladie genetică.

Cancerul este *transmis clonal*; el porneşte de la o singură celulă anormală care proliferează, iar toţi descendenţii acestei celule sunt, de asemenea, anormali. În apariţia cancerului sunt implicate mutaţii ale unor gene şi/sau anumite gene purtate de virusuri.

În plus, pentru anumite tipuri de cancer există o predispoziţie moştenită. Este posibil ca toate tipurile de cancer să se bazeze pe mutaţii moştenite de la ascendenţi, precum şi pe mutaţii produse în timpul vieţii.

În mod obişnuit, pentru a transforma o celulă normală într-o celulă canceroasă sunt necesare mai multe mutaţii spontane, de aceea malignizarea este un proces multistadial (Fig. 39).

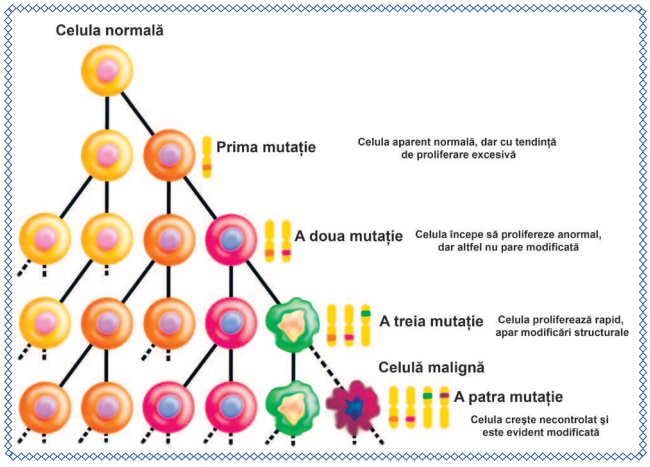

Celula normală
Prima mutaţie
Celula aparent normală, dar cu tendinţă de proliferare excesivă
A doua mutaţie
Celula începe să prolifereze anormal, dar altfel nu pare modificată
A treia mutaţie
Celula proliferează rapid, apar modificări structurale
Celulă malignă
A patra mutaţie
Celula creşte necontrolat şi este evident modificată

Fig. 39. *Transformarea unei celule normale în celulă canceroasă.*

Două categorii de gene, atunci când suferă mutaţii, contribuie la inducerea cancerului: **oncogenele** şi **antioncogenele**. Identificarea acestor gene este importantă pentru realizarea de noi strategii pentru terapia cancerului.

Mediul joacă şi el un rol important în **carcinogeneză** (geneza cancerului), în prezent fiind cunoscuţi numeroşi **agenţi carcinogeni.** Mulţi dintre aceştia sunt, în acelaşi timp, şi agenţi

mutageni, producând alterări ale materialului genetic. Mutaţiile, care reprezintă distrugeri la nivelul ADN-ului, pot fi spontane sau induse şi pot afecta o singură nucleotidă sau regiuni mai mari din cromozom.

Agenţii carcinogeni sunt de mai multe tipuri:

- *fizici*, de exemplu radiaţiile ionizante;
- *chimici*, reprezentaţi de o gamă largă de substanţe chimice;
- *biologici*, în această categorie intrând anumite virusuri.

În prezent, se estimează că aproximativ 80-90% dintre tipurile de cancer se datorează unor substanţe disponibile în mediu sau prezente în dietă (Tabel 7). Totuşi, mecanismul exact prin care aceste substanţe induc transformarea celulelor normale în celule canceroase este, în general, necunoscut. Din această cauză, un program eficient de prevenire a cancerului ar trebui să se bazeze pe eliminarea din mediu a cât mai multor agenţi carcinogeni.

Tabel 7. *Agenţii carcinogeni din mediu şi principalele organe pe care le afectează*

Agentul carcinogen	Localizarea cancerului
Arsenic	Plămâni, ficat, piele
Azbest	Plămâni
Benzen	Măduva spinării
Crom	Plămâni, sinusuri nazofaringiene
Fum de ţigară	Plămâni
Radiaţii ionizante	Oase, măduva spinării, plămâni
Oxid de fier	Plămâni
Nichel	Plămâni, sinusuri
Petrol	Plămâni
Radiaţii ultraviolete	Piele

Reţine!

Cancerul desemnează un grup de maladii genetice, în declanşarea cărora un rol important îl joacă agenţii carcinogeni.

Temă

Explică, prin intermediul unei diagrame, caracterul clonal al cancerului.

9.2. Oncogene şi antioncogene

A. Oncogenele

Oncogenele au fost descoperite, iniţial, la virusuri (oncogene virale), iar, ulterior, s-a constatat că aceste gene au omologi celulari implicaţi în funcţionarea normală a celulelor (protooncogene). Când suferă mutaţii, oncogenele promovează activ diviziunea celulară, modificând proprietăţile de creştere a celulei.

Oncogenele virale sunt purtate de virusuri ADN sau ARN şi sunt, de fapt, gene celulare care au fost preluate de virusuri şi modificate, astfel încât au capacitatea de a converti celulele normale în celule tumorale. Uneori, între oncogenele celulare şi cele virale există diferenţe foarte mici, datorate unor mutaţii punctiforme (înlocuiri ale unei singure nucleotide).

Protooncogenele sunt gene celulare, care, în mod normal, codifică proteine cu rol în realizarea unor funcţii celulare importante. Atunci când suferă anumite modificări – mutaţii, inserţii, translocaţii, amplificări –, protooncogenele se transformă în oncogene celulare. Majoritatea evenimentelor implicate în cancerul uman nu necesită, aşadar, intermediari virali.

Oncogenele celulare mutante pot apărea, uneori, prin substituţii de nucleotide în secvenţa codificatoare a unei protooncogene. De exemplu, în cazul genei *c-ras*, prin înlocuirea unei nucleotide din codonul 12, în proteina codificată, aminoacidul glicină este înlocuit cu valină. Această înlocuire face proteina mutantă să fie continuu activă şi să transmită informaţii care stimulează celula să se dividă necontrolat. Versiunile mutante ale oncogenei *c-ras* se regăsesc într-un număr mare de tumori umane localizate la plămâni, colon, sâni, prostată, sânge etc.

Translocaţiile reprezintă un alt mecanism de activare a protooncogenelor şi apar în numeroase tipuri de tumori. O translocaţie reciprocă poate genera gene fuzionate care să aibă capacităţi tumorigene. Aşa se întâmplă în cazul cromozomului Philadelphia (denumit aşa pentru că a fost prima dată identificat la un pacient din Philadelphia), care este responsabil de leucemia cronică mieloidă. Acest cromozom este rezultatul unei translocaţii reciproce, între

cromozomul 9 şi cromozomul 22, care generează apariţia unei gene fuzionate (hibride), prin unirea genei *c-abl* de pe cromozomul 9 cu gena *bcr* de pe cromozomul 22 (Fig. 40). Această genă determină leucocitele să devină canceroase.

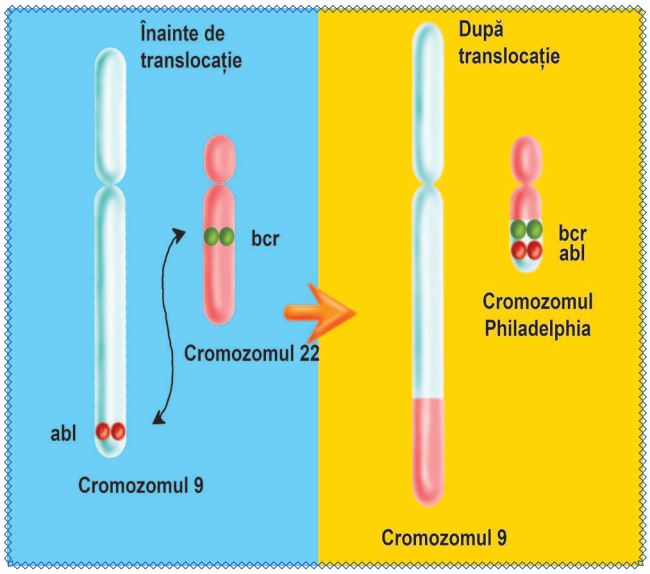


Fig. 40. *Translocaţie reciprocă între cromozomul 9 şi cromozomul 22,care generează apariţia cromozomului Philadelphia.*

B. Antioncogenele

Antioncogenele sau **supresorii tumorali** sunt gene care, în mod normal, inhibă diviziunea celulară. Prin mutaţie, aceste gene îşi pierd alelele (variantele genice) active şi, ca urmare, cauzează o mare varietate de forme de cancer.

Antioncogenele au fost descoperite în studiul formelor mai rare de cancer, la care s-a observat o anumită predispoziţie spre manifestarea maladiei. Această predispoziţie se datorează prezenţei în linia germinală a unei alele a genelor supresor tumorale, inactivată prin mutaţie.

Pentru ca boala canceroasă să se manifeste, este necesar ca, în celulele somatice, să se producă şi a doua mutaţie, care să elimine total alela normală. Şansa ca a doua mutaţie să se producă în cursul dezvoltării somatice este destul de mare, iar tumorile care apar reprezintă **cancerul ereditar**.

Totuşi, mutaţiile la nivelul antioncogenelor pot să apară numai în celulele somatice, acest tip de cancer fiind cunoscut sub numele de **cancer sporadic**.

Un exemplu de cancer datorat inactivării genelor supresor tumorale este **retinoblastomul**. Acesta este o formă rară de cancer al ochilor, care se manifestă la copii. 40% dintre retinoblastoame sunt ereditare, implicând o mutaţie moştenită. În 60% din cazuri, însă, nu a putut fi demonstrată existenţa unei predispoziţii pentru manifestarea bolii. Boala este mult mai agresivă în forma sa ereditară şi este asociată cu o sensibilitate şi spre alte forme de cancer.

Proteinele codificate de antioncogene sunt implicate în diviziunea celulară, dar şi în alte procese celulare, precum diferenţierea celulară, repararea ADN-ului sau moartea celulară programată (apoptoza). Din această cauză, mutaţiile suferite de genele supresor tumorale generează o mare varietate de cancere localizate la nivel pulmonar, în sistemul osos, la sâni, colon, prostată.

Reţine!

Oncogenele sunt gene celulare (protooncogene) care au suferit modificări fie în celule, fie după ce au fost preluate de virusuri; acestea promovează activ diviziunea celulară.

Antioncogenele (supresorii tumorali) sunt implicate în geneza cancerului, atunci când sunt inactivate prin mutaţii.

Temă

Ce legătură există între protooncogene şi oncogenele virale?

9.3. Concluzii privind apariţia cancerului

- Celulele canceroase sunt celule dereglate din punctul de vedere al creşterii şi al diviziunii celulare. Aceste dereglări pot proveni din modificări survenite la nivelul factorilor externi, care stimulează intrarea în diviziune a celulei, sau în orice parte a sistemului care transmite informaţia în interiorul celulei.
- Celulele canceroase sunt insensibile la semnalele care inhibă creşterea şi diviziunea celulară, iar semnalele care stimulează diviziunea celulară joacă un rol principal.

- Deoarece celulele canceroase pot să se sustragă morţii celulare programate (apoptozei), celulele anormale supravieţuiesc, se multiplică şi produc descendenţi şi mai anormali. Liniile celulare cu celule anormale pot evolua spre diferite forme de cancer.
- Celulele canceroase capătă potenţial replicativ nelimitat. Celulele normale se replică de maximum 50-60 de ori, deoarece, la fiecare rundă de replicare, se produc pierderi de nucleotide la capetele cromozomilor. Celulele canceroase depăşesc această limită prin adăugarea de secvenţe ADN la capetele cromozomilor, devenind imortalizate.
- Celulele canceroase îşi dezvoltă propriile modalităţi de hrănire. Prin angiogeneză este indusă dezvoltarea de vase sanguine printre celulele tumorale, astfel că tumora se hrăneşte şi creşte.
- În final, celulele canceroase sunt înzestrate cu proprietatea de a invada şi coloniza alte ţesuturi. Mai mult de 90% dintre decese se datorează metastazării, acest proces reprezentând cel mai serios pas în evoluţia cancerului la nivelul organismului.

REZUMAT

- Cancerul este rezultatul proliferării anormale a celulelor.
- Agenţii carcinogeni sunt, în acelaşi timp, şi agenţi mutageni, producând alterări ale materialului genetic.
- În geneza cancerului, un rol esenţial îl joacă oncogenele şi antioncogenele.
- Metastazarea este etapa cea mai periculoasă în evoluţia cancerului într-un organism.

Temă

1. Plecând de la enunţul „Se estimează că foarte multe tipuri de cancer se datorează unor substanţe prezente în dietă”, realizează un eseu pe această temă. În redactarea eseului, vei avea în vedere parcurgerea următorilor paşi:

a) studiază materiale de specialitate;
b) caută exemple de substanţe cu efect carcinogen, folosite în industria alimentară;
c) stabileşte ce măsuri se impun pentru a reduce riscul apariţiei acestor tipuri de cancer;
d) ce sfaturi poţi da persoanelor care sunt mai puţin informate privind rolul unei alimentaţii sănătoase;
e) analizează etichetele de pe ambalajele produselor consumate de tine într-o săptămână şi realizează un „inventar” al aditivilor alimentari.

2. Discută cu persoanele din anturajul tău şi identifică atât punctele tari, cât şi pe cele slabe ale sistemului sanitar şi ale educaţiei legate de prevenirea şi tratarea cancerului. De asemenea:
   - realizează şi aplică chestionare referitoare la această temă.
   - alcătuieşte afişe şi pliante prin care să mediatizezi informaţiile corecte din problematica acestei boli.
   - participă la campanii de prevenire şi de combatere a cancerului.

3. Alcătuieşte un referat care să aibă ca temă o anumită formă de cancer. În acest sens, utilizează surse variate de informare/documentare şi notează cauzele, frecvenţa, manifestările, metodele de prevenire şi de tratament. Prezintă şi colegilor referatul realizat de tine.

10. IMUNOGENETICA

10.1. Anticorpi şi antigene

Imunogenetica, ca rezultat al întrepătrunderii imunologiei cu genetica, studiază mecanismele genetice ale răspunsului imun al organismului animal.

Imunologia este ştiinţa care se ocupă cu reacţiile antigene-anticorpi din organismul animal, şi, în general, cu mecanismele răspunsului imun.

Anticorpii sunt substanţe proteice elaborate de celulele sistemului imun al organismului animal, capabile să recunoască şi să neutralizeze orice moleculă străină organismului sau pe cele proprii, modificate în cursul proceselor metabolice.

Antigenele definesc orice particulă sau moleculă străină, cu o masă moleculară mai mare de 10.000 de daltoni, care, ajunsă în organism, determină un răspuns imun din partea acestuia.

Organismul animal acţionează pe două căi imunologice (Fig. 41):

➲ *imunitatea celulară* – se realizează cu ajutorul celulelor (*limfocitele T*) capabile să recunoască şi să neutralizeze antigenele.

➲ *imunitatea umorală* – constă în sinteza proteinelor numite *imunoglobuline* sau anticorpi. Aceste proteine sunt produse de limfocitele B, a căror activitate este stimulată de cuplarea receptorilor de membrană cu un antigen specific. Au durată scurtă de viaţă.

O parte dintre limfocitele B activate trec în sângele circulant, determinând memoria sistemului imun, ceea ce înseamnă că organismul este pregătit să răspundă la un nou contact cu acelaşi tip de antigen.

Se consideră că sistemul de sinteză al anticorpilor (imunoglobulinelor) este epigenetic, nu se moşteneşte; în schimb, se transmit regulile de funcţionare a limfocitelor, capacitatea acestora de a sintetiza o multitudine de anticorpi.

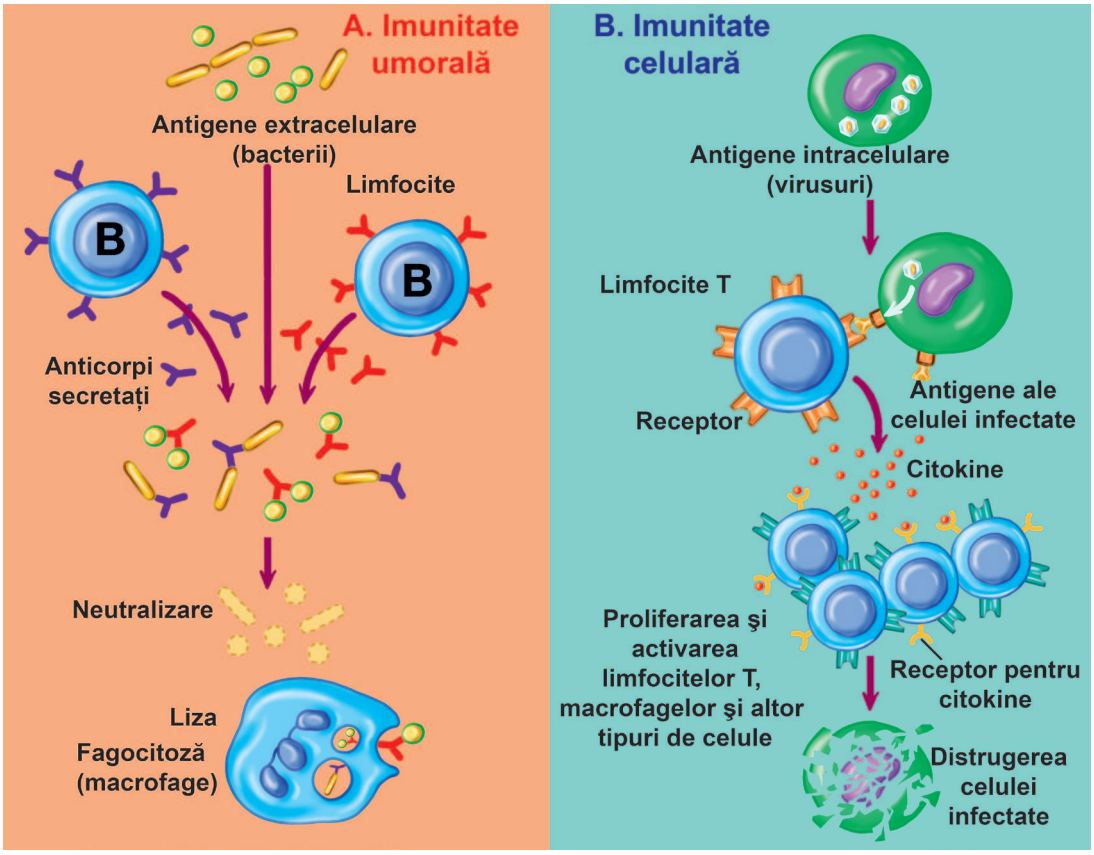


Fig. 41. *Principalele căi imunologice.*

O moleculă de imunoglobuline este formată din patru catene polipeptidice – două de tip L (light) şi două de tip H (heavy) – sintetizate pe baza informaţiei unei gene ancestrale, care a suferit duplicaţii repetate. Ambele tipuri de catene sunt alcătuite din subunităţi structurale, numite *domenii*. Catenele de tip L au câte două domenii relativ diferite, iar cele de tip H au câte patru domenii. Toate aceste domenii sunt răsucite în spaţiu, în mod similar, pentru a forma o structură tridimensională. Fiecare catenă heavy sau light are câte o regiune constantă (C) şi una variabilă (V) şi acţionează ca situsuri de legare a antigenelor pe care le elimină astfel din sistemul circulator. Conform *teoriei selecţiei clonale* elaborate de MacFarlane Burnet, la suprafaţa unei limfocite B există un singur tip de imunoglobuline pentru un anumit determinant *antigenic*. Determinantul antigenic reacţionează cu imunoglobulinele specifice ale limfocitelor B, pe care le selectează şi le determină să se multiplice activ, formând clone celulare capabile să sintetizeze o mare cantitate de anticorpi.

Două tipuri de mecanisme genetice stau la baza diversităţii enorme a capacităţii limfocitelor B de a sintetiza diferite imunoglobuline:

- modificarea ADN-ului la nivelul liniei germinale, prin recombinare genetică somatică, în timpul dezvoltării ontogenetice;
- mutaţiile somatice, a căror rată de producere este estimată la 10^{-3} per nucleotidă şi per generaţie celulară, ceea ce face să fie de 10^{6} mai mare decât rata mutaţiilor spontane ale altor gene.

Pentru a explica diversitatea genetică a anticorpilor, W. J. Drever şi J. Benett au emis ipoteza existenţei unei singure gene pentru regiunea constantă C şi a câtorva sute sau mii de segmente de gene pentru regiunea variabilă V a imunoglobulinelor.

Prin ***recombinare genetică somatică***, produsă în cadrul liniei germinale, segmentele de gene pentru regiunea variabilă a imunoglobulinelor se unesc într-o multitudine de variante, formând milioane de gene funcţionale, pe baza cărora se sintetizează o imensitate de tipuri de anticorpi.

O altă sursă de variabilitate a genelor ce determină sinteza anticorpilor o constituie ***mutaţiile somatice punctiforme***, care afectează domeniile variabile şi pe cele adiacente acestora, dar nu şi domeniile constante ale genei. Mutaţiile somatice punctiforme se produc după ce s-a realizat selecţia celulelor B, sub acţiunea antigenului specific, în timpul proliferării clonei respective.

Mecanismele de recombinare genetică somatică ale ADN-ului, de transcripţie selectivă a ARN-ului şi de mutaţie somatică sunt suficiente pentru a realiza enorma diversitate a posibilităţilor de sinteză de către limfocite a anticorpilor specifici.

10.2. Maladii genetice ale sistemului imun

Imunologia şi imunogenetica au rol important în cunoaşterea unor maladii genetice ale sistemului imun la om, în profilaxia şi tratamentul acestor boli. Mecanismul de sinteză a imunoglobulinelor poate fi afectat de erori care, de regulă, sunt maladii genetice. Din această categorie fac parte:

- *bolile autoimune*, prin care celulele producătoare de anticorpi, limfocitele T, macrofagele şi neutrofilele (sistemul imun) nu sunt capabile să recunoască antigenele străine de cele proprii şi, ca urmare, reacţionează împotriva ţesuturilor proprii organismului. Bolile autoimune au o predispoziţie familială, ceea ce sugerează implicarea unor factori genetici, în special legaţi de antigenele limfocitare umane, produse de genele de histocompatibilitate. Antigenele de histocompatibilitate sunt specifice fiecărui organism şi permit identificarea structurilor proprii (self) de cele nonproprii (nonself). Printre bolile imune, se pot enumera: *lupus erythematosus*, *scleroderma*, *artrita reumatoidă, scleroza multiplă* etc.
- *alergiile* sunt determinate de hiperactivitatea celulelor producătoare de anticorpi, la acţiunea unor antigeni prezenţi în mediu, numiţi **alergeni** (praf, polen). Excesul de anticorpi produşi duce la cuplarea lor cu alergenii din mediu, urmată de eliberarea de produse celulare (histamine, heparină, substanţe vasoconstrictoare) ce determină simptome violente (lăcrimarea ochilor, tusea, strănutul);
- alte maladii genetice sunt urmate de *o producţie scăzută de anticorpi*, din cauza nefuncţionării limfocitelor B sau T sau a ambelor. Persoanele lipsite total de limfocite mor de tinere, în urma unor infecţii bacteriene, virale sau fungice. Ele pot fi menţinute în viaţă numai în mediu complet steril. Din această categorie de boli, face parte şi *sindromul imunodeficienţei umane dobândite*, produs de virusul *HIV*.

Prevenirea îmbolnăvirilor sau tratamentul multor boli se bazează pe utilizarea **vaccinurilor** obţinute din anticorpii monoclonali sintetizaţi *in vitro* de către limfocitele B. O anumită clonă de limfocite B sintetizează numai un anumit tip de anticorpi monoclonali capabili să recunoască un anumit tip de antigeni. În culturile celulare *in vitro*, limfocitele B mor repede. Pentru depăşirea acestui neajuns, se utilizează *celule hibride* obţinute artificial din fuzionarea celulelor de tip tumoral, şi celule B limfocitare. Celulele hibride au proprietatea de a se înmulţi activ, formând clone celulare de tip *Hibridoma*, care produc o mare cantitate de anticorpi monoclonali.

Anticorpii monoclonali se pot folosi şi pentru a testa compatibilitatea dintre donor şi receptor, în cadrul transplantului de organe, al grefelor de ţesuturi sau pentru detectarea prenatală a unor maladii cromozomiale şi metabolice ereditare.

Două tipuri de **interferon** (**α** şi **β**) determină apărarea înnăscută împotriva infecţiilor virale. Aceste proteine sunt secretate în urma infecţiei virale a celulelor corpului şi determină celulele învecinate sănătoase să producă alte substanţe care inhibă multiplicarea virusului. Pe această cale, interferonul limitează răspândirea virusurilor în corp, crescând controlul infecţiilor virale, ca în cazul răcelilor şi al gripei. Acest mecanism înnăscut de apărare nu este specific pentru un anumit virus; interferonul produs poate conferi, pentru scurt timp, rezistenţă şi la atacul altor virusuri. Unele limfocite secretă un al treilea tip de interferon (γ) care ajută la activarea macrofagelor, mărind capacitatea lor fagocitară (Fig. 42).

În prezent, interferonul este produs în cantitate mare, prin tehnologia ADN recombinat, şi este testat pentru utilizarea sa în tratamentul infecţiilor virale şi al cancerului.

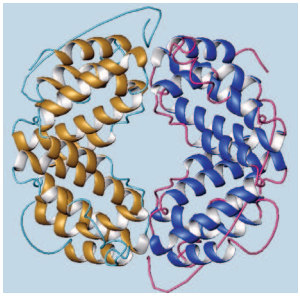


Fig. 42. *Interferon gamma uman.*

10.3. Antigenele de histocompatibilitate şi transplantul de organe

Antigenele de histocompatibilitate au fost descoperite pe baza unor experienţe de transplant de piele efectuat de la donor la receptorul care aparţinea unei alte linii de şoareci. Grefa de piele a fost respinsă din cauza existenţei unor diferenţe între genele de histocompatibilitate ale donorului şi cele ale receptorului. Totalitatea acestor gene de histocompatibilitate formează *complexul major de histocompatibilitate (MHC)*. Genele de histocompatibilitate prezintă un număr mare de variante care determină sinteza unei mari game de proteine, numite *antigene majore de histocompatibilitate* (proteine MHC). Fiecare individ prezintă la suprafaţa celulelor sale un tip propriu de antigene de histocompatibilitate, ceea ce permite identificarea sa de către toţi ceilalţi membri ai speciei respective, excepţie făcând gemenii monozigoţi.

Proteinele MHC au rol în respingerea grefelor, dar rolul lor esenţial constă în direcţionarea răspunsului celulelor T. După o perioadă petrecută în timus, celulele T capătă capacitatea de a recunoaşte antigenele străine numai în combinaţie cu proteinele MHC proprii. Eliberate din timus, proliferează şi devin agresive faţă de ţesutul grefat pe care îl distrug. Fenomenul poartă numele de *histotoxicitate*. Pentru minimalizarea proporţiei de rejectare, în cazul realizării transplantului de organe între indivizi diferiţi genetic, primitorul este supus unui tratament medicamentos care suprimă răspunsul imun. În orice transplant, sistemul MHC al donorului şi cel al primitorului trebuie să fie cât mai apropiate. Astfel, înainte de transplantul de măduvă osoasă, pacientul trebuie iradiat pentru eliminarea celulelor proprii. Acest tratament blochează, efectiv, sistemul imunitar al primitorului, ceea ce face ca şansele de respingere a grefei să fie minime.

Moleculele de anticorpi nu pot distruge singure un ţesut străin. Ele doar îl marchează prin complexul antigen-anticorp, pentru a fi distrus de sistemele de apărare ale organismului-gazdă. Printre acestea, un rol important îl au macrofagele care digeră celulele străine. Împreună cu limfocitele T, acestea contribuie la realizarea imunităţii celulare a organismului.

Reține!

Unicitatea individului este dată nu numai de caracterele anatomo-morfologice, fiziologice, biochimice şi comportamentale, ci şi de o individualitate imunologică.

Temă

1. Realizează un eseu cu tema „Bazele genetice ale imunităţii”, după următorul plan: *definiţia imunogeneticii, tipurile de imunitate, structura unei imunoglobuline, importanţa variabilităţii genetice a anticorpilor, exemple de maladii genetice ale sistemului imunitar.*

2. Identifică răspunsul corect la următorii itemi:

A. Imunitatea celulară:
a) se realizează cu ajutorul limfocitelor T;
b) participă la sinteza anticorpilor;
c) implică limfocitele B;
d) asigură memoria imunitară.

B. O moleculă de imunoglobulină:
a) recunoaşte doar moleculele străine organismului;
b) are cinci catene polipeptidice;
c) este sintetizată de limfocitele T;
d) are locusuri de legare a antigenelor.

3. Precizează dacă enunţul este adevărat (A) sau fals (F). În cazul în care enunţul este greşit, înlocuieşte cuvântul subliniat cu cel potrivit, pentru ca afirmaţia să devină adevărată. Argumentează alegerea.
a) Antigenele de histocompatibilitate sunt specifice fiecărei specii.
b) Imunoglobulinele au 2 catene de tip L şi 3 catene de tip M.
c) În alergii, organismul eliberează produse celulare precum histamina şi heparina.

4. De ce este necesar ca organismul să aibă antigene majore pentru histocompatibilitate? Ce consecinţe ar avea lipsa MHC?

REZUMAT

- **Imunogenetica** este o ştiinţă interdisciplinară şi studiază mecanismele genetice ale răspunsului imun.
- **Imunitatea** este de două tipuri: *celulară*, prin intermediul limfocitelor T, şi *umorală*, prin intermediul imunoglobinelor produse de limfocitele B.
- Diversitatea mare a imunoglobulinelor se datorează recombinării genetice somatice şi mutaţiilor somatice.
- Maladiile genetice ale sistemului imun sunt boli autoimune, alergii sau alte maladii ce scad răspunsul imun.
- În reuşita transplantului de organe, un rol major îl are asemănarea dintre genele de histocompatibilitate ale donatorului şi receptorului.

11. BIOETICA

11.1 Principii generale ale bioeticii

În faţa dilemelor ridicate de progresele uriaşe ale medicinei şi ale biologiei, ambele capabile să aducă omului atât beneficii, cât şi imense prejudicii, s-a impus nevoia revizuirii atitudinii etice a omului de ştiinţă. Medicii, biologii, juriştii, teologii, filosofii, oamenii politici sunt chemaţi să gândească limitele aplicării noilor descoperiri ale ştiinţei, astfel încât acestea să contribuie la un progres real al umanităţii, fiind folosite în numele binelui şi al drepturilor omului, iar dincolo de dreptul pozitiv, în limitele moralei.

Atitudinea comună a omenirii la posibilele repercusiuni ale descoperirilor ştiinţei este exprimată prin **bioetică.**

Termen introdus de Van Rensselaer Potter, bioetica reprezintă o nouă disciplină ce se integrează celor care au ca obiect ocrotirea şi îngrijirea omului, sub aspectul sănătăţii sale biologice, psihologice şi sociale.

Definiţia bioeticii a suferit modificări de-a lungul anilor, cea mai acceptată fiind cea dată de Dicţionarul Oxford: „bioetica este disciplina care studiază problemele etice rezultate din progresele medicinei şi ale biologiei".

Din punct de vedere etimologic, termenul are la bază cuvintele greceşti *bios* = viaţă şi *ethos* = caracter/ obicei. Bioetica ar fi, aşadar, un domeniu interdisciplinar care are drept obiect examinarea tuturor aspectelor vieţii şi ale sănătăţii, în lumina unor valori şi principii morale aflate şi ele în schimbare odată cu trecerea timpului.

În general, se acceptă existenţa a două principii fundamentale, unul cu precădere subiectiv – **respectul autodeterminării persoanei**, altul obiectiv – **respectul vieţii.**

➢ **Principiul autodeterminării** se bazează pe autonomia libertăţii umane (inviolabilitatea persoanei) şi poate fi interpretat ca o aplicare a principiului conservării vieţii, atâta timp cât protejează integritatea fizică şi mentală a persoanei.

➢ **Principiul respectului vieţii** cu originea în religiile orientale, în tradiţia iudeo-creştină, precum şi în jurământul lui Hipocrate, exprimă faptul că viaţa umană, în particular, are o valoare inestimabilă şi, de aceea, trebuie apărată şi protejată, recunoscându-se astfel caracterul ei sacru.

Acestor două principii fundamentale li se pot adăuga:

➲ *principiul utilitarist* – conform căruia scopul oricărei acţiuni este de a asigura fericirea unui număr cât mai mare de oameni. Dar se pune întrebarea dacă poate fi asigurată fericirea majorităţii, în detrimentul minorităţii? Acest principiu lasă fără răspuns marile probleme ale bioeticii. El ignoră individul sau, cel puţin, îl subestimează.

➲ *principiul universalităţii* – lărgeşte bazele eticii şi aplică regula „ce ţie nu-ţi place, altuia nu-i face".

➲ *principiul egalităţii* – susţine o etică bazată pe drepturi. Membrii oricărei societăţi au, în egală măsură, drepturi şi datorii, fiecare acţionează în cadrul limitelor legale. Acest principiu recunoaşte dreptul la alegerea tratamentului, liberalizarea eutanasiei, liberalizarea avortului. Dacă ne întrebăm ce se întâmplă în cazul unei persoane iresponsabile psihic, atunci este clar că o astfel de etică bazată pe drepturi lasă multe spaţii libere.

➲ *principiul justiţiei şi al echităţii* îi aduce în prim-plan pe cei mai dezavantajaţi, care trebuie favorizaţi, ajutaţi, ceea ce nu înseamnă acţiune în spiritul bioeticii, ci, mai degrabă, un act de caritate. Din acest principiu derivă *principiul diferenţei şi al egalităţii şanselor.*

Bioetica a demonstrat că evoluţia tehnologică în medicină şi, în special, în genetica umană a neglijat personalitatea bolnavului din punct de vedere psihic, fiind abordat doar anatomo-fiziologic.

Noile tehnologii genetice au crescut acurateţea explorărilor şi eficienţa lor, au garantat adevărul într-un grad mai mare, au permis controlul public asupra dezvoltării lor, au stat la baza progresului ştiinţific. Dar, în acelaşi timp, au estompat dreptul la intimitate şi viaţă privată. Deoarece nu au avut întotdeauna consimţământul societăţii şi al opiniei

publice, au creat imaginea puterii necontrolate a cercetătorului sau a medicului (de exemplu, momentul morţii) şi s-au dezvoltat după criterii de profit şi nu morale (de exemplu, inseminarea artificială).

Problemele sunt numeroase, pentru că viaţa însăşi, în complexitatea ei, le ridică la tot pasul, refuzând cu obstinenţă încadrarea în şabloane şi simplificările. Şi, ca în orice domeniu al cunoaşterii, primul pas spre găsirea unor răspunsuri îl reprezintă recunoaşterea problemelor în sine, limpezirea lor, formularea precisă a întrebărilor.

Temă

Citeşte textul de mai jos şi comentează cât de solid justificat moral este principiul utilitarismului.
„Un editorial publicat de Buletinul de etică medicală, în 1992.
O fetiţă va supravieţui numai dacă i se vor transplanta, simultan, ficatul şi intestinul gros. Intervenţia chirurgicală costă 350 000 de dolari, iar rezultatul final este incert. Părinţii fetei au reuşit, cu ajutorul unei imense publicităţi, să strângă suma. Până la transplant, fetiţa va fi hrănită artificial.
Şi editorul *se întreabă care este cel mai mare interes al bolnavei? Să supravieţuiască cu orice preţ? Aşa cred părinţii ei.*
Dar cât timp vom continua noi, cei din ţările dezvoltate, să cheltuim sume exorbitante pentru a salva viaţa unui singur copil, când, cu aceeaşi sumă de bani, ar putea fi salvată viaţa a sute, dacă nu cumva, a mii de copii din ţările sărace."

11.2. Implicaţii bioetice ale geneticii umane

În prezent, etica ştiinţelor vieţii include trei domenii distincte:

- etica socială;
- etica clinică;
- etica cercetării.

Fiecare dintre acestea analizează din alt unghi relaţia ştiinţă – etică.

Etica socială conduce, în mod necesar, la stabilirea de norme care constituie reflectarea unui anumit tip de societate la un moment dat.

Etica clinică subliniază faptul că lucrul cel mai important este acela de a ajuta pacienţii să se simtă responsabili asupra opţiunilor pe care le fac. Din acest punct de vedere, este convenabil să li se ofere elementele şi o metodă de analiză care să le permită înţelegerea implicaţiilor opţiunilor lor.

Etica cercetării solicită, aproape cotidian, elaborarea controlului protocoalelor de cercetare. În fapt, oamenii de ştiinţă şi, în principal, biologii se simt profund responsabili faţă de comunitate. Protocoalele lor de cercetare sunt stabilite după un demers amănunţit, realizat de către grupul de etică şi de către oamenii de ştiinţă care au în răspundere cercetarea.

Graniţele bioeticii sunt greu de conturat. Pentru cei mai mulţi dintre bioeticieni, acest câmp de reflexie ar trebui să se limiteze la:

- ingineria genetică;
- procreaţia asistată medical;
- avortul terapeutic;
- diagnosticul prenatal, postnatal, sfaturi genetice;
- terapia genică;
- clonare terapeutică;
- eutanasie;
- experienţe pe fiinţe umane;
- transplantul de organe şi ţesuturi;
- intersexualităţile şi, mai ales, transsexualitatea;
- explozia demografică şi consecinţele ei;
- poluarea şi riscurile ei – etica ecologică;
- tortură;
- pedeapsa cu moartea şi chiar sinuciderea şi contracepţia.

În cele ce urmează, vom prezenta doar câteva dintre temele enumerate, şi anume pe acelea pe care le considerăm reprezentative pentru domeniul geneticii umane.

Diagnosticul prenatal, postnatal şi sfaturi genetice

Diagnosticul prenatal a fost unul dintre obiectivele principale ale geneticii umane, deoarece permite identificarea embrionilor anormali; în acest mod se reduce semnificativ numărul copiilor malformaţi şi, implicit, se evită nenumăratele drame familiale.

Diagnosticul prenatal ia în calcul următoarele aspecte:

- vârsta mamei; dacă are peste 35 de ani, crește riscul nașterii unui copil cu o trisomie autozomală, îndeosebi a unui copil cu trisomia 21 – sindromul Down;
- dacă mama este purtătoarea unei mutații recesive situate pe cromozomul X, ca atare 50% din băieți vor fi afectați;
- dacă părinții sunt purtători ai unei mutații recesive autozomale;
- după nașterea unui copil cu o anomalie cromozomială apare riscul recurenței;
- dacă unul dintre părinți are o anomalie (de exemplu, o translocație reciprocă);
- dacă ultrasonografic au fost detectate malformații sugestive pentru existența unor anomalii cromozomiale;
- după expunerea mamei la un agent teratogen, dacă există malformații majore, sarcina va fi întreruptă.

În prezent, medicina are la dispoziție un număr mare de metode menite să ajute la stabilirea diagnosticului prenatal. Dintre acestea menționăm:

1. ecografia – permite identificarea unui număr relativ mare de erori de dezvoltare a sarcinii;

2. amniocenteza – constă în aspirația transabdominală a lichidului amniotic și cercetarea lui complexă, genică, cromozomială și biochimică (Fig. 43). Prezintă dezavantajul că se aplică relativ târziu, în săptămâna a 16-a – a 18-a de dezvoltare intrauterină, iar sarcina poate fi întreruptă, în cazul existenței unei anomalii genetice, abia după o lună, când se obține rezultatul analizei.

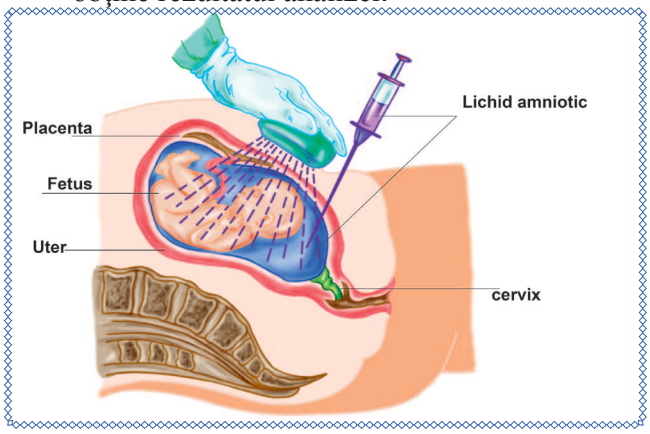


Fig. 43. *Desfășurarea amniocentezei.*

Rezultatele sunt remarcabile, dacă ținem cont de faptul că 1% dintre femeile trecute de 35 de ani pot naște un copil cu trisomia 21 și că 0,5% dintre femei pot avea un copil care să prezinte o anomalie cromozomială numerică.

Se impune instituirea unui program național de diagnostic prenatal sau chiar a unui program regional, dar acesta este condiționat de o serie de factori, în primul rând de factorii socio-economici, de religie etc. Diagnosticul prenatal este inutil, dacă nu este legalizată întreruperea sarcinii cu feți anormali, așa cum se întâmplă în Irlanda și în America Latină, cu excepția Cubei. Beneficiile sunt imense, dacă se iau în calcul implicațiile economice, precum și cele de ordin psihologic, inclusiv durerea părinților care au un copil cu malformații genetice.

Diagnosticul prenatal nu este neutru din punct de vedere etic.

Una dintre interogațiile etice la care trebuie să răspundem trimite la responsabilitatea medicului față de mamele cu risc.

Diagnosticul postnatal al tulburărilor genetice reprezintă o necesitate, dacă:

- tulburările sunt frecvente sau relativ frecvente;
- au evoluție severă;
- există un tratament eficient;
- beneficiile sunt mai importante decât costurile.

Fenilcetonuria este o boală care răspunde acestor imperative. Este determinată de o mutație recesivă în stare homozigotă, care împiedică metabolizarea aminoacidului fenilalanină. Precursorii acestuia se acumulează în creier, provocând leziuni grave, ireversibile, urmate de o înapoiere mentală severă.

Boala este răspândită la populația europeană, având o frecvență de 1/10.000 – 1/15.000 de indivizi. Există și alte variante geografice ale acestei anomalii, mai mult sau mai puțin semnificative. Detectarea timpurie a anomaliei și instituirea unui regim alimentar specific, sărac în aminoacidul fenilalanină, salvează viața copilului. Testele folosite sunt teste de rutină, fiabile și ieftine. Când testele sunt pozitive, copiii sunt spitalizați pentru investigații complexe, în vederea stabilirii diagnosticului de certitudine.

Pentru o ţară bogată, costurile diagnosticării postnatale a anomaliei şi ale tratamentului sunt compensate, suficient, de beneficii, dar, pentru ţările sărace, toate acestea reprezintă un lux.

Din punct de vedere bioetic, se ridică o serie de întrebări legate de certitudinea rezultatului testării, de respectarea confidenţialităţii acestuia şi de condiţiile de folosire a rezultatului în studiile epidemiologice.

Sfatul genetic

Nu toate mamele ştiu că orice sarcină poate să se termine cu un avort spontan sau cu naşterea unui copil cu malformaţii congenitale. Părinţii care au avut unul sau mai multe eşecuri reproductive vor să cunoască care sunt şansele de a avea un copil sănătos, iar geneticianul are obligaţia de a răspunde la aceste întrebări.

El evaluează riscul statistic şi sugerează metodele de diagnostic prenatal, cunoscând:

- dacă familia a avut anterior un copil pluri-malformat;
- istoria sarcinii, care poate furniza date pentru stabilirea originii anomaliei, dacă se ia în calcul prezenţa în mediul de viaţă a factorilor teratogeni;
- dacă părinţii sau rudele apropiate ale acestora prezintă chiar şi mici anomalii genetice;
- gradul de rudenie dintre cei doi parteneri, consangvinizarea putând explica apariţia tulburărilor recesive autozomale.

Informaţiile trebuie culese cu răbdare de către genetician. Sfatul genetic trebuie să fie nondirecţional, pacientul fiind singurul capabil de a lua o decizie, indiferent care. De cele mai multe ori, geneticianul sau medicul prezintă doar riscul statistic, a cărui amploare este percepută diferit de pacient.

Diagnosticul prenatal schimbă în întregime rezultatul sfaturilor genetice, căci părinţii, cunoscând diagnosticul, acceptă sau nu un copil cu o anomalie genetică.

Confidenţialitatea diagnosticului ridică discuţii etice, dar, din punct de vedere medical, este absolută, numai în condiţiile în care nu aduce prejudicii altor persoane.

Avortul terapeutic

Diagnosticul prenatal are o finalitate clară, eliminarea feţilor anormali şi, totodată, reducerea frecvenţei maladiilor genice şi cromozomiale. Acolo unde avortul este interzis din cvasii raţiuni, diagnosticul prenatal îşi pierde sensul. Dacă fătul este anormal şi avortul este legal, părinţii decid dacă să păstreze sau nu sarcina.

Geneticienii şi bioeticienii susţin întreruperea sarcinii în cazul unei anomalii severe, dar nu acelaşi lucru se întâmplă în cazul unui handicap care permite ducerea unei vieţi satisfăcătoare. Noţiunea de satisfăcător a dat naştere la discuţii contradictorii în rândul bioeticienilor. Biserica consideră că orice formă de viaţă umană este sacră şi, ca atare, trebuie păstrată.

Legislaţia multor ţări se opune avortului terapeutic, deşi marea majoritate a geneticienilor, medicilor şi a bioeticienilor consideră că întreruperea sarcinii se impune ori de câte ori există riscul naşterii unui copil handicapat sau când este pusă în pericol viaţa mamei.

Terapia genică

Progresele importante din tehnologia ADN recombinat au făcut posibilă obţinerea organismelor transgenice la microorganisme, plante şi animale.

De asemenea, s-au realizat progrese promiţătoare în realizarea terapiei genice la om. La şoareci, s-a reuşit corectarea mutaţiei pentru talasemie, prin injectarea genei specifice în zigot, înainte de fuzionarea celor doi nuclei.

Gena este, uneori, captată de unul dintre cromozomii celulei şi transmisă în descendenţă, defectul genetic fiind astfel corectat.

Metoda nu poate fi transferată în biologia umană. Aceasta prezintă două dezavantaje majore:

- gena se poate insera întâmplător în genom şi poate determina mutaţii ale unor gene normale, efectele fiind variate;
- prezintă o eficienţă redusă.

Prima încercare de terapie genică aprobată de forurile de bioetică din SUA a fost consemnată, în anul 1990, la un copil cu deficienţă a enzimei adenozin-dezaminaza, care produce un deficit imunitar grav. Rezultatul a fost remarcabil.

Celulele modificate în afara organismului au fost inserate apoi în măduva osoasă. Pe această cale, au fost corectate şi alte mutaţii, de exemplu, gena care necrozează tumorile, mutaţia pentru purin-nucleozid-fosforilaza. Însă, pentru corectarea celor mai multe mutaţii este necesară prezenţa unui vector (virus modificat) care să introducă gena normală în ţesuturile ţintă.

În prezent, terapia genică vizează modificarea genelor somatice. Îngrijorarea bioeticienilor apare în legătură cu posibila abordare a modificării genelor celulelor germinale.

În faţa acestui risc, comitetele de bioetică au precizat circumstanţele în care se poate da acordul pentru utilizarea terapiei genice:

- când este vorba de o tulburare gravă, pentru care nu există niciun tratament eficient;
- când rezultatele cercetărilor experimentale demonstrează că gena va funcţiona;
- când beneficiile scontate depăşesc riscurile inerente;
- când bolnavul şi-a dat consimţământul;
- când bolnavul este ocrotit de agresivitatea mass-mediei.

Succesele terapiei genice sunt condiţionate de performanţele geneticii moleculare.

Clonarea poate fi definită ca o metodă pentru producerea de clone, adică organisme, celule sau molecule identice genetic, provenite dintr-un singur ancestor.

Dezvoltarea tehnicilor de cultură *in vitro* a celulelor şi a ţesuturilor animale şi vegetale a creat posibilitatea de înmulţire rapidă a unor genotipuri valoroase.

O clonă se formează prin înmulţire somatică, fapt care nu presupune recombinarea genetică. Este cunoscut cazul oii Dolly, obţinută prin transferul unui nucleu dintr-o celulă somatică provenind de la o oaie din rasa Finn Dorset într-un ovul enucleat de la o oaie din rasa Scottish Blackface şi prin implantarea în uterul acesteia din urmă.

Mielul rezultat era identic cu oaia donor a nucleului, o copie perfectă obţinută prin clonare. Succesul clonării unei oi adulte a reprezentat unul dintre cele mai dramatice exemple ale faptului că unele descoperiri ştiinţifice pot avea consecinţe publice.

Clonarea nu aduce îmbunătăţiri genomului uman, este o cale de duplicare a acestuia. Clonarea umană poate avea beneficii în cazul familiilor afectate genetic şi care doresc să aibă un copil sau în cazul transplantului de organe compatibile, dar este discutabilă clonarea propriei persoane.

Posibilitatea clonării umane a declanşat numeroase controverse în plan bioetic. Proiectele de lege anticlonare au fost introduse în legislaţia a peste 30 de ţări, dar cum tehnicile de clonare se dezvoltă rapid şi cum legile propuse au lacune, clonarea nu a putut fi interzisă în totalitate.

Legile multor ţări permit clonarea în scop terapeutic, dar interzic clonarea în scop reproductiv. Embrionii clonaţi pot constitui surse substanţiale pentru celule stem embrionare ce promit a avea rol în tratarea diferitelor boli, de la diabet până la boala Parkinson (Fig. 44).

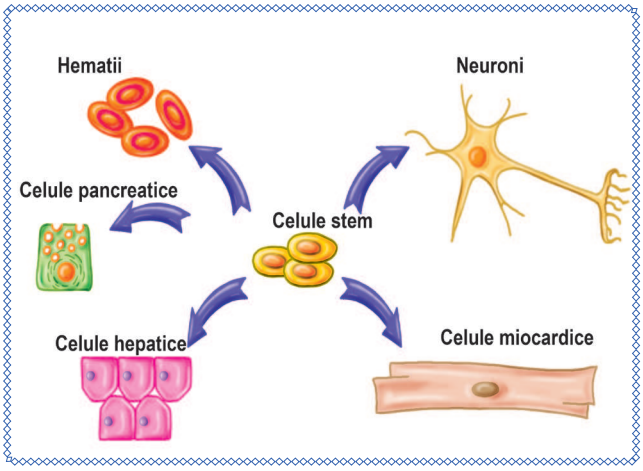


Fig. 44. *Posibilităţi de utilizare ale celulelor stem.*

Reproducerea umană asistată prin biotehnologii (inseminarea artificială, fecundarea *in vitro*, utilizarea mamelor de substituţie).

Tehnica fecundării *in vitro* (Fig. 45) şi a transplantului de embrioni poate fi utilă atât pentru tratamentul sterilităţii, cât şi pentru cercetare, urmărind o mai bună înţelegere a apariţiei şi a transmiterii defectelor genetice, în vederea evitării sau tratării lor.

În principiu, reproducerea umană prin biotehnologii este acceptată în plan etic şi ştiinţific în

cazurile de sterilitate. Noi probleme de ordin juridic, moral şi etic apar în cazul copilului născut cu mai mulţi părinţi biologici, ca urmare a utilizării donatorilor de spermă, de ovule sau de embrioni, sau a folosirii mamelor de substituţie. Problema cea mai controversată o ridică soarta embrionilor excedentari, produşi prin manipulare *in vitro* şi neutilizaţi.

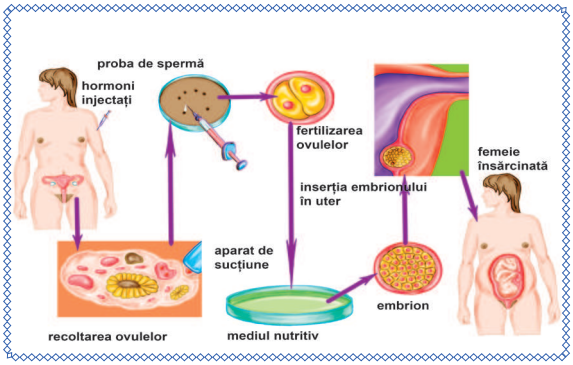


Fig. 45. *Tehnica fertilizării in vitro.*

Reține!

În anul 1993, **UNESCO** a înfiinţat Comitetul Internaţional de Bioetică. Acest comitet a elaborat o declaraţie prin care invită statele lumii să asigure condiţii pentru cercetări, în limitele demnităţii umane, pe genomul uman, patrimoniu comun al speciei umane. Până la înţelegerea deplină a genomului uman vor mai trece mulţi ani. Studiul genomurilor de la numeroase organisme ne va permite să identificăm ceea ce ne face pe noi umani. O lecţie majoră a Proiectului „Genomul Uman" a fost aceea că suntem mai mult decât o sumă de gene. Celulele umane îşi reglează transcripţia într-un mod mult mai complex, deoarece posedă mai mulţi factori transcripţionali. Genomul nostru produce mai multe proteine decât numărul de gene, prin procesarea diferită a ARNm etc. În timp, se va definitiva descifrarea complexităţii structurale şi funcţionale a genomului uman.

Temă

1. Identifică şi studiază şi alte surse de informare/documentare pe tema bioeticii. Completează datele aflate din manual cu alte realizări şi cu planuri de viitor ale acestui domeniu al geneticii.

2. Ce riscuri implică, la ora actuală, practicarea terapiei genice? Care sunt cauzele şi cum pot fi înlăturate?

3. Stabileşte şi notează cât mai mulţi factori care îngreunează aplicarea unui program naţional de diagnostic prenatal.

4. De ce creşte riscul naşterii unui copil cu maladii şi malformaţii în cazul mamelor care au peste 35 de ani?

5. Ce sfaturi genetice trebuie să primească următoarele cupluri, în situaţia în care:
a) ambii parteneri sunt sănătoşi, dar tatăl soţiei are hemofilie;
b) fătul, aflat în luna a III-a, are malformaţii ce denotă prezenţa unei anomalii cromozomiale;
c) cei doi parteneri au bunici ce prezintă aceeaşi maladie autozomală recesivă.

REZUMAT

- Principiile fundamentale ale bioeticii sunt respectul autodeterminării personale şi respectul vieţii.
- Bioetica a demonstrat că evoluţia tehnologică în medicină şi, în special, în genetica umană a neglijat personalitatea bolnavului din punct de vedere psihic, fiind abordat doar anatomo-fiziologic. Noile tehnologii genetice au crescut acurateţea explorărilor şi eficienţa tehnologiilor medicale, dar au estompat dreptul la intimitate şi viaţă privată.
- Etica ştiinţelor vieţii include, în prezent, trei domenii distincte: *etica socială; etica clinică; etica cercetării.*
- Graniţele bioeticii sunt greu de conturat şi, de aceea, pentru cei mai mulţi dintre bioeticieni acest câmp de reflexie ar trebui să se limiteze la: *inginerie genetică; procreaţie asistată medical; avortul terapeutic; diagnosticul prenatal, postnatal, sfaturi genetice; terapia genică; clonare terapeutică.*
- Deoarece nu au avut întotdeauna consimţământul societăţii şi al opiniei publice, noile tehnologii au creat imaginea puterii necontrolate a cercetătorului sau a medicului (de exemplu, eutanasia), s-au dezvoltat după criterii de profit şi nu morale (de exemplu, inseminarea artificială, transplantul de organe, clonarea umană).

LUCRĂRI PRACTICE

I. Metoda analizei pedigriurilor familiale

Pedigriul poate furniza date importante pentru descifrarea modului de transmitere în descendenţă a unor caractere umane. Geneticienii urmăresc istoria caracterului observat în familia celui afectat, numit *propositus*, realizând un arbore genealogic al familiei sau un pedigri, folosind anumite simboluri standardizate (Fig. a).

Numeroase fenotipuri umane sunt determinate de perechi de alele care se moştenesc conform legilor mendeliene. Pentru a trage concluzia corectă, trebuie ca analiza de pedigri să se realizeze în mod diferenţiat, în funcţie de situaţie. Trăsăturile luate în studiu pot fi:

− variaţii ale aceluiaşi caracter;

− fenotipuri contrastante.

Variaţiile fenotipice normale pot fi de două tipuri: *continue* şi *discontinue*.

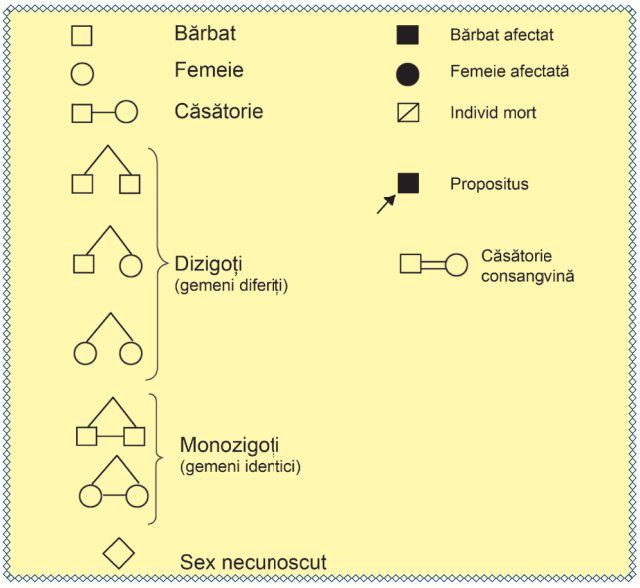


Fig. a *Simboluri standardizate utilizate în vederea alcătuirii pedigriului.*

Variaţiile continue sunt întâlnite în cazul caracterelor cantitative, ca înălţimea, greutatea, în care fenotipurile se dispun de-a lungul unui spectru continuu. Variaţiile discontinue se prezintă sub forma unor fenotipuri distincte, precum cele analizate de Mendel la mazăre. Un set de două sau mai multe alternative ale aceluiaşi caracter determină apariţia a ceea ce numim *polimorfism*.

Un interesant caz de dimorfism în populaţia umană este întâlnit în cazul capacităţii indivizilor de a percepe gustul amar al feniltiocarbamidei.

Existenţa acestui caracter în cadrul unei familii poate fi testat aplicând pe limba membrilor componenţi pătrăţele de hârtie îmbibate în soluţie de feniltiocarbamidă. Ei trebuie să comunice dacă percep sau nu gustul amar. Pe baza celor comunicate şi folosind simbolurile standard se poate întocmi pedigriul unei familii pentru caracterul respectiv, după cum reiese din figura b.

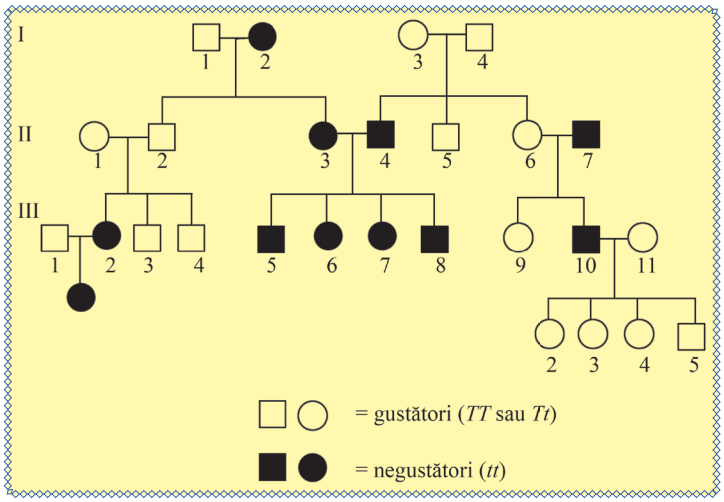


Fig. b *Pedigriul ce ilustrează modul de transmitere a calităţii de gustător sau de negustător pentru feniltiocarbamidă.*

Din analiza, acestui pedigri observăm că doi gustători pot da naştere, uneori, unor copii negustători. Se poate concluziona că alela care conferă capacitatea de a percepe gustul amar al feniltiocarbamidei este dominantă, iar cea pentru calitatea de negustător este recesivă.

Sarcină de lucru

Analizează pedigriul de mai sus şi precizează dacă în familia respectivă ambele alele sunt comune şi dacă toate persoanele care au intrat în familie prin căsătorie prezintă cel puţin o alelă recesivă pentru caracterul respectiv.

Temă de cercetare

Realizează pedigriul unei familii pentru culoarea ochilor şi explică determinismul genetic al acestui caracter şi modul de transmitere în descendenţă.

II. Evidenţierea cromatinei sexuale la om

Cromatina sexuală este reprezentată, de regulă, de unul dintre cei doi cromozomi X de la femei, care se heterocromatinizează de la începutul dezvoltării embrionare. Sunt funcţionale numai genele de pe un singur cromozom X, indiferent de numărul cromozomilor X prezenţi. Lipseşte în cazul bărbaţilor normal dezvoltaţi, la care cromozomul X este într-o singură doză, însă este prezentă la cei afectaţi de o maladie cromozomială determinată de prezenţa numerică suplimentară a cromozomului X.

Cromatina sexuală apare la microscop ca o formaţiune care se colorează în roşu la aplicarea soluţiei carmin-acetic, are formă de triunghi sau plan-convexă şi este dispusă pe faţa internă a membranei nucleului interfazic (Fig. c).

Materiale necesare: microscop, lame, lamele, soluţie-carmin acetic 2%, hârtie de filtru.

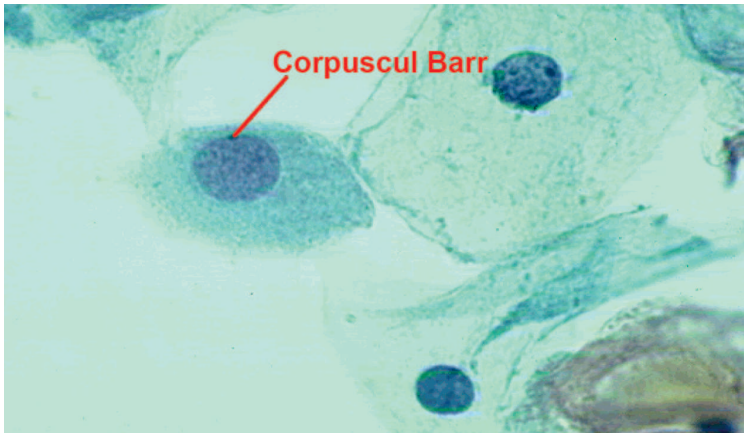


Fig. c Celule ale *epiteliului mucoasei bucale (corpusculii Barr).*

Etapele de lucru:

1. cu o lamă de sticlă bine dezinfectată se răzuieşte epiteliul din mucoasa peretelui lateral al cavităţii bucale;
2. peste materialul recoltat pe lama de sticlă se adaugă 2-3 picături de soluţie carmin-acetic;
3. deasupra materialului în soluţie se aplică lamela, astfel încât să se evite formarea bulelor de aer, deoarece acestea depreciază calitatea observaţiei microscopice;
4. preparatul astfel obţinut se încălzeşte la flacăra unei spirtiere, 4- 5 min., evitându-se fierberea;
5. peste lamelă se aplică hârtia de filtru şi se apasă cu degetul mare deasupra, uşor, pentru a nu distruge celulele şi pentru a le dispune într-un singur strat. Preparatul se analizează la microscopul optic.

Testul cromatinei sexuale este folosit pentru detectarea sexului genetic al individului şi a maladiilor heterozomale determinate de creşterea numerică a cromozomului X din celulă.

III. Studiul cariotipului uman

Cu ocazia conferinţei internaţionale de la Denver (1960, SUA), a fost precizată noţiunea de cariotip. H. Hughes defineşte cariotipul ca o aranjare sistematizată a cromozomilor unei celule mitotice sau meiotice, implicând numărul, forma, mărimea sau orice altă caracteristică reprezentativă pentru complementul cromozomial al unei varietăţi celulare, individ sau specie. Întocmirea unui cariotip implică stabilirea următoarelor caracteristici:

- lungimea braţelor cromozomilor;
- lungimea totală a cromozomilor;
- poziţia centromerului;
- forma cromozomilor, dată de poziţia centromerului;
- poziţia constricţiilor secundare.

Poziţia centromerului se exprimă cu ajutorul relaţiei:

$$r = \frac{l}{s}$$

în care: *l = lungimea braţului lung al cromozomului;*
s = lungimea braţului scurt al cromozomului;
r = raportul dintre lungimea braţelor.

Poziţia centromerului variază din regiunea mediană până în regiunea terminală a cromozomului. În funcţie de aceasta, au fost stabilite următoarele tipuri morfologice de cromozomi (vezi Tabelul):

Nr. crt.	Tipul de cromozomi	Poziţia centromerului pe cromozom	Raportul braţelor
1.	metacentrici	regiunea mediană	1,0 – 1,7
2.	submetacentrici	regiunea submediană	1,7 – 3,0
3.	telocentrici	regiunea terminală	0
4.	acrocentrici	regiunea subterminală	3,0 – 7,0

Etapele de lucru

1. se efectuează preparate microscopice de tip squash, utilizând material biologic colorat prin metoda Feulgen;
2. preparatele se observă la microscop; se reţin acele preparate care prezintă un număr mai mare de metafaze în care cromozomii sunt bine individualizaţi, nesuprapuşi şi fără aberaţii morfologice de tipul adiţiilor, deleţiilor etc.;
3. se fac măsurători pentru stabilirea morfologiei cromozomilor, a lungimii totale şi a lungimii braţelor cromozomiale;
4. se fotografiază metafazele cele mai bune, cel puţin 10% din metafazele studiate, şi se developează;
5. se decupează fiecare cromozom şi se aranjează pe o foaie de hârtie, în perechi de cromozomi omologi, în ordinea descrescătoare a lungimii lor, respectându-se următoarele criterii:

a) mărimea cromozomilor;
b) raportul braţelor cromozomiale;
c) poziţia centromerului;
d) prezenţa sateliţilor.

Grupele morfologice se notează cu litere mari, în ordine alfabetică, iar perechile de cromozomi omologi se notează cu cifre. O grupă morfologică poate include mai multe perechi de cromozomi omologi. Aranjarea lor pe hârtia albă formează cariotipul unei specii (Fig.d).

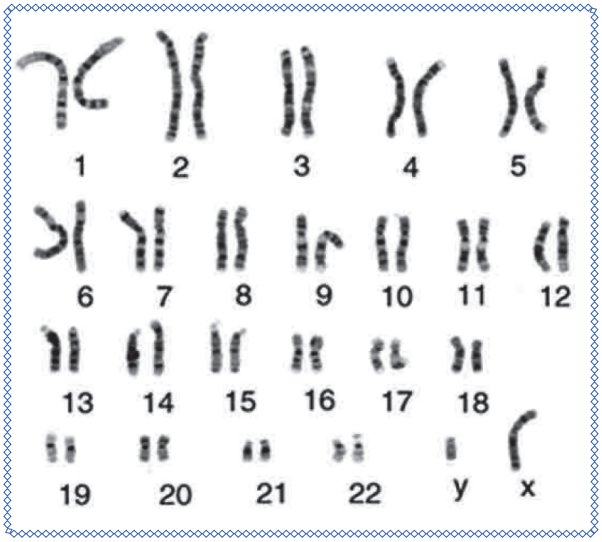


Fig. d *Cariotipul uman normal.*

EVALUARE

I. Asociere

1 Asociază datele notate în prima coloană, cu particularităţile corespunzătoare, din a doua coloană:

A. 2n = 43 + XX;
B. 2n = 44 + Xh Y;
C. 2n = 44 + XXY;
D. 2n = 44 + OY.

a. anomalie heterozomală neviabilă;
b. maladie numerică heterozomală;
c. aneuploidie autozomală letală;
d. bărbat bolnav de hemofilie.

2 Asociază termenii notaţi în prima coloană cu definiţiile corespunzătoare, din a doua coloană:

A. deleţie;
B. duplicaţie;
C. aneuploidie;
D. hemizigoţie.

a. cromozomi în plus sau în minus;
b. gene recesive care se manifestă într-o singură doză;
c. lipsa unui segment dintr-un cromozom;
d. prezenţa unei porţiuni dintr-un cromozom în mai multe exemplare.

II. Alegere simplă

Punctează răspunsul/răspunsurile corecte din variantele propuse pentru următoarele probleme:

3 **Cromatina sexuală** este prezentă în toate celulele somatice ale femeilor, cu excepţia celor cu:
A. trisomia X;
B. monosomia X;
C. sindrom Down;
D. maladia Alzheimer.

4 **Cromozomul Y:**
A. face parte din aceeaşi grupă cu cromozomul X;
B. este un cromozom de tip acrocentric;
C. lipseşte la indivizii cu sindrom Klinefelter;
D. realizează crossing-over cu cromozomul X.

5 **Mutaţiile genomice de tip poliploid:**
A. celulele conţin unul sau mai multe seturi de cromozomi suplimentari;
B. majoritatea poliploizilor mor după naştere;
C. reprezintă cauza a 50% dintre avorturile spontane;
D. nu determină malformaţii ale organismului poliploid.

6 **Cromozomii umani metacentrici:**
A. au centromerul aproape de capătul cromatidei;
B. sunt prezenţi în mitocondrii şi ribozomi;
C. sunt neindividualizaţi în interfază;
D. sunt bicromatidici la începutul interfazei.

7 Prin **cartarea genomului** se obţin:
A. hărţi fizice;
B. hărţi chimice;
C. hărţi citologice;
D. hărţi genetice.

8 **Sindromul Klinefelter:**
A. este întâlnit la barbaţi şi femei;
B. se caracterizează prin cariotip 44 + XO;
C. este rezultatul unei nondisjuncţii cromozomiale în meioză;
D. prezintă simptome care pot fi ameliorate cu testosteron.

9 **Indivizii cu sindrom Turner:**
A. sunt de sex masculin;
B. apar printr-o mutaţie cromozomală structurală;
C. prezintă trei cromozomi X;
D. au monosomie X0.

10 În depistarea intrauterină a **anomaliilor fetale** se utilizează:
A. ultrasunete şi studierea pedigriului;
B. metode matematice;
C. amniocenteza şi culturi de celule fetale „in vitro“;
D. amniocenteza şi ecografia.

11 **Cancerul:**
A. este rezultatul alterării unor gene care controlează diviziunea celulară;
B. este transmis ereditar;
C. pentru anumite tipuri există o predispoziţie moştenită;
D. oncogenele şi antioncogenele contribuie la inducerea cancerului.

12 **Imunoglobulinele**:
A. sunt formate din două catene polipeptidice;
B. ambele tipuri de catene au câte o regiune constantă şi una variabilă;
C. sistemul lor de sinteză este epigenetic;
D. sunt produse de limfocitele B.

13 **Diagnosticul prenatal** ia în calcul următoarele aspecte:
A. dacă mama are peste 35 de ani;
B. dacă ambii părinţi sunt purtători ai unei mutaţii recesive autozomale;
C. dacă mama prezintă o mutaţie recesivă pe cromozomul X;
D. dacă, anterior, mama a solicitat o întrerupere de sarcină.

14 **Clonarea:**
A. este o metodă de producere a unor organisme sau a unor celule identice;
B. este utilă pentru tratamentul sterilităţii;
C. nu este interzisă în scop reproductiv;
D. indivizii care alcătuiesc o clonă se obţin prin reproducere sexuată.

15 Dacă atât tatăl, cât şi mama au ochii căprui, **descendenţii posibili** sunt:
A. 100% copii cu ochi albaştri;
B. 25% copii cu ochi albaştri, condiţie homozigotă;
C. 50% copii cu ochi căprui;
D. 75% copii cu ochi căprui, condiţie homozigotă.

16 O familie are patru copii, fiecare având o grupă sangvină diferită de a fiecăruia dintre fraţii săi. **Genotipurile părinţilor** sunt:
A. ambii LALB;
B. ll şi LALB;
C. LALA;
D. LAl şi LBl.

17 Descrie cele trei tipuri de caractere poligenice (cantitative):
1)..... .
2)..... .
3)..... .

III. Întrebări structurate

18 Sindromul Down are o incidenţă de 1/1000 printre nou-născuţi.

a. Precizează din ce categorie de maladii face parte.
b. Realizează schema procesului care determină această anomalie cromozomială.
c. Numeşte alte maladii din aceeaşi grupă cu sindromul Down.
d. Enumeră simptomele unei persoane afectate.

19 Nondisjuncţia heterozomilor XY în meioză determină formarea unor gameţi modificaţi genetic.
a. Notează tipurile de gameţi formaţi.
b. Stabileşte genotipurile posibile pentru copiii rezultaţi, dacă fecundaţia se realizează cu ovule normale.
c. Denumeşte şi caracterizează maladiile heterozomale care pot să apară în această descendenţă.

IV. Eseu structurat

20 Alcătuieşte un eseu cu tema „Cariotipul uman patologic", după următorul plan:
a. clasificarea anomaliilor cromozomiale;
b. cauzele şi efectele modificărilor cariotipului;
c. argumente legate de importanţa cunoaşterii apariţiei şi a transmiterii.

21 Alcătuieşte un eseu cu tema „Există sau nu rase umane?", după următorul plan:
a. definiţie;
b. criterii de clasificare;
c. argumente pro şi contra existenţei raselor.

V. Adevărat/fals

Precizează dacă enunţul este adevărat (A) sau fals (F). În cazul în care enunţul este greşit, înlocuieşte cuvântul subliniat cu cel potrivit, pentru ca propoziţia să devină adevărată. Argumentează alegerea.

22 La o persoană care prezintă sindromul Klinefelter, întotdeauna sexul este bărbătesc şi cromatina sexuală se poate evidenţia, deoarece cariotipul este 44 + XYY.

23 În genomul uman, cele mai multe gene se află pe cromozomul 20 (2968 de gene), în timp ce cromozomul Y are de două ori mai puţine gene.

24 Cromozomul Philadelphia este rezultatul unui proces de inversie între 2 cromozomi şi este responsabil de leucemia cronică mieloidă.

25 Înălţimea şi diabetul sunt caractere poligenice continue.

VI. Fraze lacunare

Completează următoarele fraze lacunare, astfel încât enunţul acestora să fie adevărat:

26 Clonele celulare de tip Hibridoma se obţin din fuzionarea celulelor de tip …… cu celule …….. şi au capacitatea de a …… .

27 Riscul de a avea copii cu malformaţii genetice este mai …….. când există un grad de rudenie între cei doi parteneri, deoarece genele …….. se vor putea exprima fenotipic, din cauza procesului de …… .

28 În cazul hemofiliei, dacă tatăl are această boală, iar mama este sănătoasă, dar purtătoare a aceleiaşi gene afectate, probabilitatea pentru descendenţă este ca: ……% din băieţi să fie sănătoşi, ……..% din fete să fie sănătoase, dar purtătoare, şi ……% din copii să fie hemofilici.

VII. Probleme

29 **1.** Notăm succesiunea segmentelor de pe cromozom cu 123456. Denumeşte tipurile de restructurări cromozomiale pentru situaţiile în care ordinea devine:
a. 12343456;
b. 125436;
c. 1293456;
d. 12356;
e. 128456.

2. Polidactilia este determinată de o genă autozomală dominantă. Un bărbat cu polidactilie se căsătoreşte cu o femeie sănătoasă din acest punct de vedere.
a. Stabileşte genotipurile părinţilor, schema transmiterii genei afectate în descendenţă, procentul copiilor bolnavi de polidactilie pe care îi poate avea cuplul şi genotipurile lor, dacă tatăl este homozigot pentru gena afectată.
b. Care este probabilitatea de a avea copii sănătoşi, dacă tatăl ar fi heterozigot cu privire la gena pentru polidactilie? Argumentează.

30 Într-un cuplu în care cei doi parteneri sunt persoane sănătoase, s-a născut un băiat bolnav de daltonism. Stabileşte genotipul părinţilor, procentul de copii sănătoşi pe care îi poate avea familia, celelalte genotipuri posibile ale descendenţei şi fenotipurile corespunzătoare. Este posibil ca gena pentru daltonism să nu se fi manifestat la bunicii copilului bolnav, ci doar la un străbunic de-ai acestuia? Argumentează.

7. ECOLOGIE UMANĂ

- 1. ECOSISTEME ANTROPIZATE
- 2. POPULAȚIILE UMANE
- 3. DETERIORAREA CAPITALULUI NATURAL SUB IMPACT ANTROPIC
- 4. MEDIUL ŞI SĂNĂTATEA
- 5. CONSERVAREA BIODIVERSITĂȚII

1. ECOSISTEME ANTROPIZATE

1.1. Particularităţile biotopurilor şi ale biocenozelor în ecosistemele antropizate

În ultimii ani, au fost date numeroase semnale de alarmă asupra deteriorării multor componente ale vieţii terestre, ca urmare a dezvoltării industriei, a intensificării transporturilor, a sporirii populaţiei şi a aglomerării acesteia în mari centre urbane, din care natura este înlăturată sau puternic stânjenită în creştere. Iată de ce ecologia şi, în special, **ecologia umană** se înscriu prioritar în complexul cercetărilor cu privire la problemele actuale şi ale viitorului planetei noastre, subliniind importanţa cunoaşterii ştiinţifice a rolului factorilor de mediu în evoluţia societăţii umane.

În anul 1986, Hawley subliniază faptul că ecologia umană ar trebui să includă şi relaţiile complexe ale omului ca fiinţă socială, relaţiile cu semenii săi.

Dacă ecologia generală studiază în special ecosistemele naturale, ecologia umană studiază tocmai acţiunea factorilor antropici asupra ecosistemelor numite **ecosisteme antropizate**.

Structura ecosistemului antropizat cuprinde:

➲ **biocenoza**, care este reprezentată de fitocenoza naturală şi plantele de cultură, de zoocenoza naturală şi animalele domestice, de antropocenoză (totalitatea oamenilor din sistem);

➲ **biotopul**, care totalizează produsele materiale create prin activitatea omului (construcţii, maşini-unelte, solul amenajat pentru agricultură, depozitele de deşeuri şi reziduuri stagnante) şi mediul abiotic natural.

Societatea contemporană, aflată într-un înaintat stadiu de civilizaţie, realizează imixtiuni hotărâtoare în transformarea naturii, ceea ce conferă particularităţi distincte ecosistemelor antropizate. Acestea sunt:

1. gradul de antropizare (adică intensitatea influenţelor antropogene asupra mediului natural) diferă de la o regiune la alta, în funcţie de densitatea populaţiei umane;

2. consumul energetic a crescut, dată fiind şi utilizarea altor surse de energie (energia eoliană, energia nucleară, energia apelor, energia provenită din arderea combustibililor fosili), în compensaţie cu ecosistemele naturale, pentru care, cu mici excepţii, singura sursă de energie este energia solară;

3. stabilitatea este redusă comparativ cu stabilitatea ecosistemelor naturale şi este permanent controlată de om, deoarece lipsesc mecanismele eficiente de autoreglare;

4. ciclurile biogeochimice sunt modificate cantitativ şi calitativ, circulaţia substanţelor fiind, în mare parte, neciclică. Efectul perturbării ciclurilor biogeochimice îl reprezintă poluarea mediului;

5. lanţurile trofice sunt mult modificate şi simplificate; omul, specie omnivoră, reprezintă, în majoritatea cazurilor, veriga finală;

6. din punct de vedere evolutiv, ecosistemele antropizate tind către *simplificarea biocenozei*, a numărului de specii componente, ceea ce le afectează echilibrul ecologic.

1.2. Principalele modalităţi de investigare

Modalităţile de investigare a impactului antropic asupra mediului sunt următoarele:

➢ de tip monitoring (se monitorizează cantitativ, prin măsurători şi analize, diferiţi parametri biopodo-climatici), de exemplu: emisiile de noxe în atmosferă provocate de traficul auto; concentraţia anumitor tipuri de substanţe din apele reziduale

➢ de tip management integrat al mediului

➢ de tip studii de caz (vezi Lucrări practice, pct. III, pg. 101)

1.3. Procese ecologice fundamentale în ecosistemele antropizate

Ecosistemul are o structură funcţională rezultată, pe de o parte, din interacţiunea populaţiilor care îl alcătuiesc, şi, pe de altă parte, din interacţiunea acestor populaţii cu factorii abiotici (biotopul).

În cadrul acestei interacţiuni, fiecare populaţie reprezintă o verigă în lanţul trofic; de aceea, pentru a persista şi a desfăşura o activitate normală trebuie să consume energie.

În cadrul ecosistemului, energia (solară sau chimică) şi substanţele organice nutritive sunt antrenate în circuitul biologic şi materializate în structura organismelor care îl alcătuiesc. În consecinţă, ecosistemul are trei funcţii importante:

➲ *funcţia de circulaţie a materiei* în ecosistem, care se datorează relaţiilor trofice stabilite între componentele sale biotice;

➲ *funcţia energetică,* care constă în captarea energiei şi fluxul ei unidirecţional prin ecosistem;

➲ *funcţia de autoreglare* a stărilor ecosistemului, care îi asigură stablilitate în timp şi spaţiu şi care face posibilă desfăşurarea normală a funcţiilor sale.

Pe măsura creşterii populaţiei umane, structura trofică, fluxul de energie şi circulaţia elementelor din diferite zone ale Globului au fost afectate. Deşi efectele sunt cel mai ades locale sau regionale impactul ecologic al activităţii umane trebuie privit la nivel global.

A. Circuitul materiei prin ecosistemele antropizate

Circulaţia substanţelor într-un ecosistem este dependentă de structura biocenozei şi a biotopului şi, mai ales, de structura trofică, deoarece lanţurile trofice reprezintă căile principale ale circuitelor biogeochimice. Reţeaua trofică nu este o structură rigidă, imuabilă, elementele ei componente, populaţiile, au o structură şi o funcţionare care se modifică în spaţiu şi în timp, influenţând desfăşurarea circuitelor biogeochimice.

Deşi energia solară este o sursă inepuizabilă, elementele chimice din ecosistemele de pe Terra sunt disponibile organismelor vii în cantităţi limitate; de aceea, viaţa pe Pământ depinde de reciclarea principalelor elemente chimice. În ecosistemele antropizate, circulaţia materiei este aproape liniară, fapt ce modifică circuitele biogeochimice.

Componentele unui ciclu biogeochimic sunt:

1. *rezervorul,* adică principalele depozite ale elementului vehiculat;

2. *procesele,* care realizează transferul elementului între diferitele rezervoare.

Ciclurile unor elemente precum carbonul (Fig. 46), oxigenul, sulful şi azotul se desfăşoară la nivel planetar şi poartă numele de **cicluri biogeochimice globale**.

Ciclurile altor elemente chimice mai puţin mobile (fosforul, potasiul, calciul, elemente rare etc.) sunt **cicluri biogeochimice locale.** Pentru acestea din urmă, rezervorul de substanţe este solul, de unde, prin rădăcini, plantele îşi iau necesarul şi redau solului substanţele absorbite prin descompunerea rădăcinilor lor, după moarte.

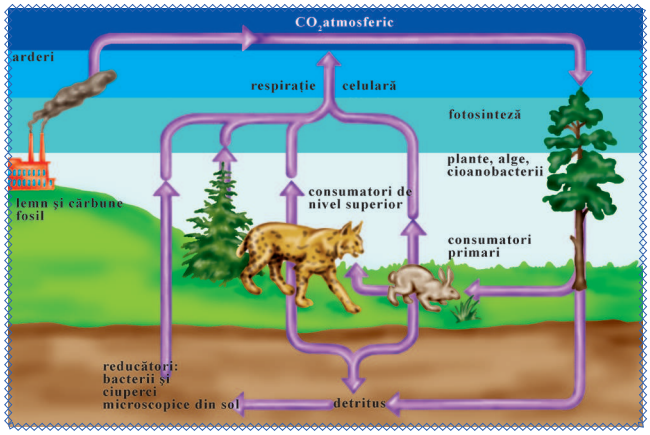


Fig. 46. *Circuitul biogeochimic al carbonului.*

În cadrul ecosistemelor naturale, concentraţia substanţei din rezervor este, de regulă, într-o stare staţionară, deoarece debitul de intrare a substanţei în rezervoare este egal cu cel de ieşire. În schimb, în ecosistemele antropizate, emisiile antropogene produc grave perturbări acestor stări staţionare ale substanţelor din rezervor, manifestate, de cele mai multe ori, prin poluarea mediului ambiant. Multe elemente chimice intră în combinaţii care fac imposibile revenirea în rezervor şi, practic, recircularea.

În prezent, ecosistemul antropizat câştigă din punct de vedere calitativ, în urma dezvoltării noilor tehnologii nepoluante şi cu eficacitate ridicată şi a politicilor de mediu, dar acest câştig este diminuat de puternicul dezechilibru dintre productivitate şi distribuirea bunurilor, precum şi de ritmul alarmant de creştere a locuitorilor Terrei.

B. Fluxul energiei prin ecosistemele antropizate

Pentru a supravieţui, organismele au nevoie de energie, pe care o folosesc în sinteza substanţelor organice proprii metabolismului lor. Sursa principală de energie este energia solară, din care o parte este stocată în substanţele organice sintetizate de plante (*producţia primară netă*), iar o altă parte se pierde în mediu prin respiraţie. Energia stocată în producţia primară netă este folosită de către consumatorii de diferite ordine, în cadrul lanţurilor trofice care transformă substanţele organice sintetizate de plante în substanţe proprii (*producţia secundară*). Aceste transformări sunt însoţite de pierderi de energie sub formă de căldură, conform celui de-al doilea principiu al termodinamicii.

Principala sursă de energie pentru aşezările umane este energia solară, dar posibilităţile de captare şi de transformare a acesteia sunt destul de limitate. O mare parte din energia solară este absorbită de vegetaţie, de sol sau de construcţii, dar cea mai mare parte este radiată în spaţiu. Din aceste motive, sursa operaţională de energie pentru aşezările umane devine energia provenită din arderea combustibililor fosili – cărbune, gaze naturale, petrol (fig. 47). Ca surse de energie, se mai folosesc energia nucleară, energia cursurilor de apă, energia eoliană, biogazul.

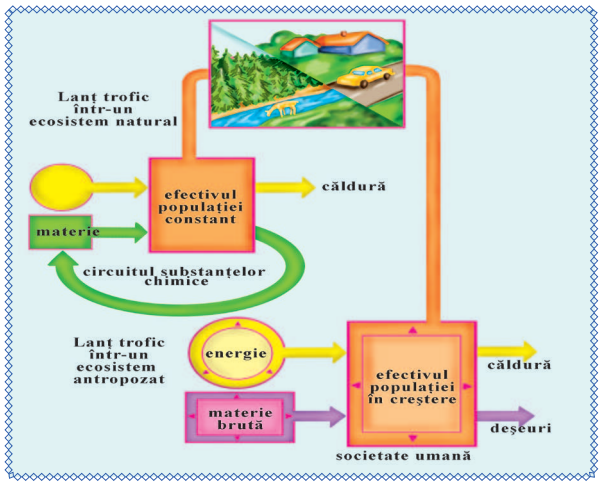


Fig. 47. *Circuitul materiei şi al energiei într-un ecosistem antropizat şi un ecosistem natural (după Mader, 1996).*

Consumul de energie variază în funcţie de climat, de gradul de urbanizare şi de utilizare a terenului fertil, de mijloacele de transport, de tehnologiile industriale utilizate, precum şi de stilul de viaţă (tabelul 8).

Tabel 8. *Consumul de energie în câteva oraşe europene, în 1993 (EEA, 1995)*

Nr. crt.	Oraş	Utilizarea energiei în sectorul:				
		rezidenţial (%)	comercial (%)	industrial (%)	transport (%)	total (GJ/loc.)
1.	Berlin	33	29	15	23	78,10
2.	Bologna	36	21	11	32	67,30
3.	Bruxelles	43	29	5	23	94,70
4.	Copenhaga	48	26	6	20	78,16
5.	Hanovra	28	25	26	21	112,43
6.	Helsinki	34	23	9	34	89,50
7.	Londra	36	24	11	29	89,10

Echilibrul energetic al ecosistemului antropizat este debalansat. Consumul mare de energie implică adesea transportul cărbunelui, petrolului sau al gazelor naturale la distanţe mari, uneori pe alte continente. De asemenea, datorită consumului sporit de energie în ecosistemele antropizate cresc continuu şi pierderile de energie sub formă de căldură, ceea ce are efecte negative asupra climei.

Deoarece sunt resurse epuizabile, acestea trebuie utilizate raţional, studiindu-se în paralel alte surse posibile de energie.

C. Autocontrolul ecosistemelor antropizate

Funcţia de autocontrol este rezultatul modului în care este organizat ecosistemul, al conexiunilor dintre componentele biotice (biocenoza) şi dintre acestea şi factorii de mediu (biotop).

Rolul autocontrolului unui ecosistem este acela de a păstra o stare de echilibru între componentele sale, de a nu permite osciliaţii numerice prea mari ale populaţiilor, determinând astfel o anumită stabilitate în structura şi funcţionarea întregului ecosistem. Organizarea reţelelor trofice reprezintă mecanismul principal al autocontrolului ecosistemului. Caracteristica ecosistemelor antropizate o reprezintă reţelele trofice extrem de simple. Menţinerea stabilităţii ecosistemului impune un control riguros din partea omului, o reglare artificială a intrărilor şi a ieşirilor energetice şi materiale din ecosistem.

1.4. Urbanizarea şi impactul asupra mediului

În vremurile istorice, dezvoltarea oraşelor a creat, local, modificări mai accentuate, fără ca natura să fie cu totul înlocuită din cuprinsul acestor aşezări. În ultimele două veacuri însă, ca urmare a dezvoltării tot mai puternice a industriei, a extensiunii şi a treptatei intensificări a producţiei agricole, a creşterii în proporţii uluitoare a oraşelor şi a înmulţirii mijloacelor de transport, transformarea naturii a luat dimensiuni necunoscute anterior.

Dar, pentru o analiză clară a impactului urbanizării asupra ecosistemelor naturale, se impune o precizare a noţiunii de oraş sau de centru urban.

Nu există criterii standard de definire a noţiunii de centru urban, deoarece acestea diferă de la o ţară la alta. În România, criteriul oficial de

definire este reprezentat de atributele economice şi socioculturale. Peste jumătate din populaţia activă a aşezării urbane trebuie să fie angajată în industrie, comerţ şi servicii.

ONU defineşte drept **centru urban** *întreaga populaţie aflată pe un teritoriu delimitat, care beneficiază de locuinţe prevăzute cu apă curentă, sisteme de canalizare, electricitate, străzi pavate, magazine, edificii socioculturale, servicii,* considerate standarde urbane de viaţă.

Procesul de urbanizare s-a intensificat după cel de-al Doilea Război Mondial, fiind determinat de puternică dezvoltare economică a multor ţări.

După unele surse ONU, în 1970, populaţia urbană era reprezentată de 74,2% în America de Nord, de 60-70%, în Australia şi Europa, şi numai de 20-30% din întreaga populaţie, în Africa şi Extremul Orient.

În prezent, tendinţa de urbanizare se realizează prin creşterea oraşelor metropolitane (oraşe cu peste 8 milioane de locuitori).

Dacă în 1950 erau doar două oraşe metropolitane (Londra şi New York), în 1995, numărul lor a crescut la 23 şi se preconizează ca, în 2015, să ajungă la 36 (Fig. 48).

Raportul *World Resources* din 1998-1999 arată că, anual, populaţia urbană creşte cu 61 de milioane de locuitori.

Fig. 48. *Aspecte ale urbanizării din metropola New York.*

Creşterea accelerată a ratei urbanizării are ca rezultat creşterea impactului populaţiei umane asupra mediului ambiant şi asupra condiţiilor materiale şi spirituale, cu repercusiuni asupra stării de sănătate a populaţiei.

Oraşele transformă radical peisajul natural, creându-şi un mediu propriu artificial (tabelul 9), mult diferit de cel al zonelor rurale adiacente, dar şi în interiorul oraşului diferenţele cresc de la periferie la centru.

Tabel 9. *Indicatori de calitate a mediului urban.*

Nr. crt.	Indicatori	Parametri	Valori
1.	Calitatea apei	a) apa potabilă; b) apa de suprafaţă.	- număr de zile/an când se depăşesc standardele WHO; - număr de zile cu pH > 9 sau < 6.
2.	Calitatea aerului	a) concentraţii de durată ale SO_2 şi PTS (particule totale în suspensie); b) concentraţii de durată scurtă pentru O_3, SO_2, PTS.	- concentraţii medii anuale; - depăşiri ale concentraţiilor WHO, O_3, SO_2, PTS.
3.	Calitatea acustică	- expunerea la zgomot (locuitor/perioada de timp)	- expuneri la zgomot > 65dB şi > 75dB
4.	Siguranţa traficului	- decese şi accidente rutiere	- număr de morţi şi de accidentaţi/ 10 000 locuitori
5.	Calitatea condiţiilor de locuit	- suprafaţa medie a spaţiului de locuit/ persoană	m^2/persoană
6.	Accesibilitatea la spaţiul verde	- apropierea de spaţiul verde urban	- % dintre oameni au acces la spaţiul verde, la 15 minute de mers pe jos
7.	Calitatea mediului natural urban	- numărul de specii de păsări	- numărul de specii de păsări

Dintre modificările climatice determinate de creşterea urbanizării menţionăm:

- radiaţiile ultraviolete sunt mai reduse, în special iarna;
- temperatura medie anuală este mai ridicată, cu 1-2˚C, decât în zonele rurale învecinate;
- umiditatea relativă este mai redusă cu 2% iarna şi cu 8-10% vara, iar precipitaţiile sunt mai intense, cu 5-30% faţă de zonele rurale vecine;

➲ curenţii de aer au o viteză anuală medie cu 10-20% mai redusă, iar perioada însorită este cu 5-15% mai scurtă, comparativ cu mediul rural adiacent.

Toate acestea sunt consecinţe ale creşterii numărului de construcţii edilitare în oraşe, ale extinderii suprafeţelor asfaltate, ale poluării aerului, a apei şi a solului.

Oraşele se confruntă cu o puternică poluare, în special atmosferică, provenită din transport şi industrie.

Oraşul Bucureşti este poluat cu dioxid de sulf, dioxid de carbon, oxizi de azot, ca urmare a intensificării traficului rutier. Pulberile în suspensie, cu plumb, fluoruri, fenoli, formaldehide, sunt mai concentrate în zonele periferice, iar pe arterele mari, cu trafic intens, concentraţia de oxizi de azot depăşeşte, dimineaţa, de 30 de ori concentraţia maximă admisibilă la 30 de minute (Fig. 49).

Fig. 49. *Poluarea indusă de creşterea traficului rutier, în Bucureşti.*

Oxizii de azot, împreună cu monoxidul de carbon, sunt şi principalii constituenţi ai smogului fotochimic oxidant precum şi precursori ai ozonului.

Comparativ cu alte oraşe mari din Europa, Bucureştiul este mai poluat în ceea ce priveşte pulberile sedimentabile, substanţele volatile, produsele cu plumb, dar este mai puţin poluat cu oxizi de azot, cu dioxid de sulf şi chiar cu dioxid de carbon.

Probleme mari sunt create şi de lipsa unui tratament al apelor uzate provenite din centrele urbane, de prelucrarea şi depozitarea necorespunzătoare a deşeurilor, mai ales a celor periculoase, care pot ajunge în râurile ce traversează oraşele sau în pânza freatică, afectând calitatea apei potabile şi, implicit, sănătatea populaţiei. Concentraţia nitriţilor este, în majoritatea cazurilor, sub valorile maxime admisibile (50 mg/l), dar, uneori, depăşeşte valoarea pragului de eutrofizare (creşterea exagerată a conţinutului în nutrienţi al apelor).

De asemenea, cultivarea micilor suprafeţe de teren intravilan, cu legume şi, mai ales, cu flori, pentru care se utilizează cantităţi relativ mari, pe unitatea de suprafaţă, de fertilizatori şi de pesticide, a contribuit la modificarea condiţiilor locale de mediu, la poluarea solului.

Impactul negativ al procesului de urbanizare asupra atmosferei, a solului şi a sistemului hidrologic are efecte indirecte şi în cadrul biodiversităţii oraşului. Diversitatea structurală a mediului urban modifică şi structura populaţională a unor specii de plante şi animale.

Au loc numeroase mutaţii care se fixează prin selecţie în genofondul populaţiei, conferindu-i o mare capacitate de adaptare la cele mai variate condiţii de mediu.

De asemenea, biodiversitatea naturală este modificată şi prin introducerea de specii noi, care, uneori, depăşesc ca număr pe cele native; de exemplu, în St. Petersburg, din cele 217 specii de copaci, 182 sunt specii introduse de om (Ignatieva, 1994).

În consecinţă, impactul marilor aglomerări urbane asupra mediului se realizează prin:

➲ extinderea terenurilor necesare urbanizării;

➲ extracţia şi scăderea resurselor naturale;

➲ producerea de deşeuri, inclusiv ape reziduale netratate.

Cu toate acestea, se poate spune că urbanizarea nu înseamnă implicit şi distrugerea naturii. O bună politică de management privind reducerea consumului de materiale, apă, energie, precum şi o utilizare eficientă a terenului, ar putea asigura o dezvoltare durabilă a oraşelor.

Reține!

- Mediul urban nu trebuie considerat un mediu steril din punct de vedere biologic, ci un mediu cu o biodiversitate specifică, ce conservă uneori specii rare. De exemplu, specia de broască țestoasă buzată, *Pelocheliys bibronii,* se mai găsește în Vietnam numai într-un mic lac din centrul orașului Hanoi (McNeely, 1999).
- Plumbul din vopseaua jucăriilor și de pe vasele din ceramică arsă reprezintă surse de contaminare pentru copii și adulți.
- Ozonul, prezent în troposferă, este un puternic agent oxidant.

REZUMAT

- În ecosistemele antropizate, rețelele trofice sunt mult simplificate, ceea ce conferă ecosistemului o stabilitate redusă. Circuitul materiei prin ecosistem este, în mare parte, neciclic, debitul de intrare a substanței în rezervor nu este egal cu cel de ieșire; în consecință, emisiile antropogene produc grave perturbări stărilor staționare ale substanțelor din rezervor, manifestate, de cele mai multe ori, prin poluarea mediului ambiant. Echilibrul energetic este debalansat, iar mecanismele de autoreglare sunt ineficiente, necesitând controlul riguros al omului.
- **Societatea** actuală se caracterizează prin creșterea accelerată a ratei urbanizării; aceasta determină creșterea impactului negativ al populației umane asupra mediului ambiant, asupra propriilor condiții materiale și spirituale ale populației, cu repercusiuni grave asupra stării de sănătate a acesteia.

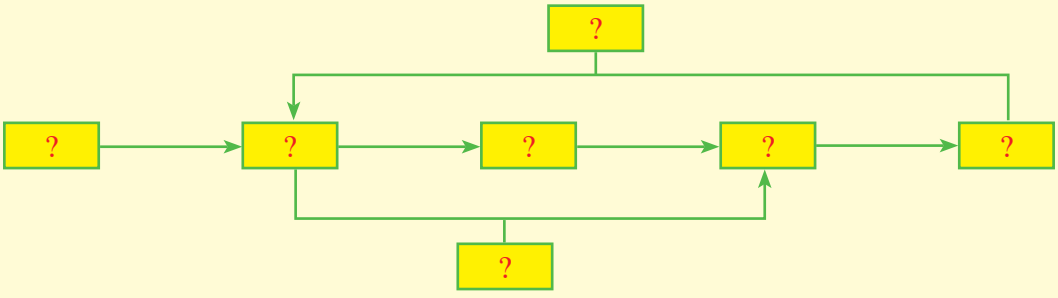
Temă

1. Pentru orașul în care locuiești, alcătuiește circuitul biogeochimic al oxigenului. Explică sensul de intervenție a omului, în scopul optimizării acestui circuit.

2. Cum ar trebui să-ți schimbi stilul de viață, ca să poți contribui direct la reducerea efectelor negative ale urbanizării asupra mediului?

3. Dă exemple de surse de energie utilizate de familia ta. Argumentează creșterea consumului energetic față de un ecosistem reprezentat de o pajiște. Ce diferențe cu privire la utilizarea energiei există între viața de la oraș și cea de la sat?

4. Completează schema de mai jos cu termenii corespunzători: *conexiune inversă, centru de comandă, răspuns, stimul, efector, conexiune directă, receptor.* Ce reprezintă schema?



5. Argumentează de ce stabilitatea unui ecosistem acvatic artificial este mai mică față de cea a unuia natural. Care este situația în cazul celor terestre? Motivează răspunsul.

6. Realizează trei lanțuri trofice dintr-un ecosistem natural (de exemplu, o pădure de conifere) și trei lanțuri trofice din localitatea în care trăiești. Compară numărul de verigi. În care situație ai inclus și omul? Care este poziția lui în lanțul trofic? Argumentează.

2. POPULAŢIILE UMANE

Populaţia biologică, ca orice sistem deschis capabil de autoreglare, se află într-un intim şi permanent contact cu mediul său de viaţă, de care este direct dependentă prin cerinţele de hrană, de energie, prin ocuparea unui spaţiu specific, prin eliminarea de deşeuri rezultate din metabolismul indivizilor. Populaţia umană, spre deosebire de oricare altă populaţie biologică, prezintă o relativă independenţă faţă de mediul său de viaţă, ceea ce îi conferă anumite particularităţi structurale şi funcţionale.

2.1. Structura pe vârste şi pe sexe a populaţiilor umane

❒ ***Structura pe clase de vârstă*** a populaţiilor umane diferă în funcţie de ritmul de creştere demografică, astfel:

➲ în populaţiile cu creştere rapidă, predomină clasele tinere de vârstă (40-50% din populaţie au vârste sub 15 ani; procente mai mici sunt reprezentate de indivizi cu vârste între 15 şi 64 de ani; mai puţin de 10% au vârste peste 65 de ani);

➲ în cazul populaţiilor cu ritm de creştere demografică lentă sau staţionară (populaţiile caracteristice ţărilor industrializate, puternic dezvoltate), procentul indivizilor cu vârste sub 15 ani este mai mic de 25%, ceea ce indică o îmbătrânire a populaţiei. Această structură caracterizează ţările din Europa Occidentală, Japonia, Statele Unite ale Americii şi chiar India.

Structura pe vârste şi pe sexe a unei populaţii furnizează informaţii cu privire la gradul de civilizaţie şi de dezvoltare economică la care a ajuns societatea respectivă, la un moment dat (Fig. 50).

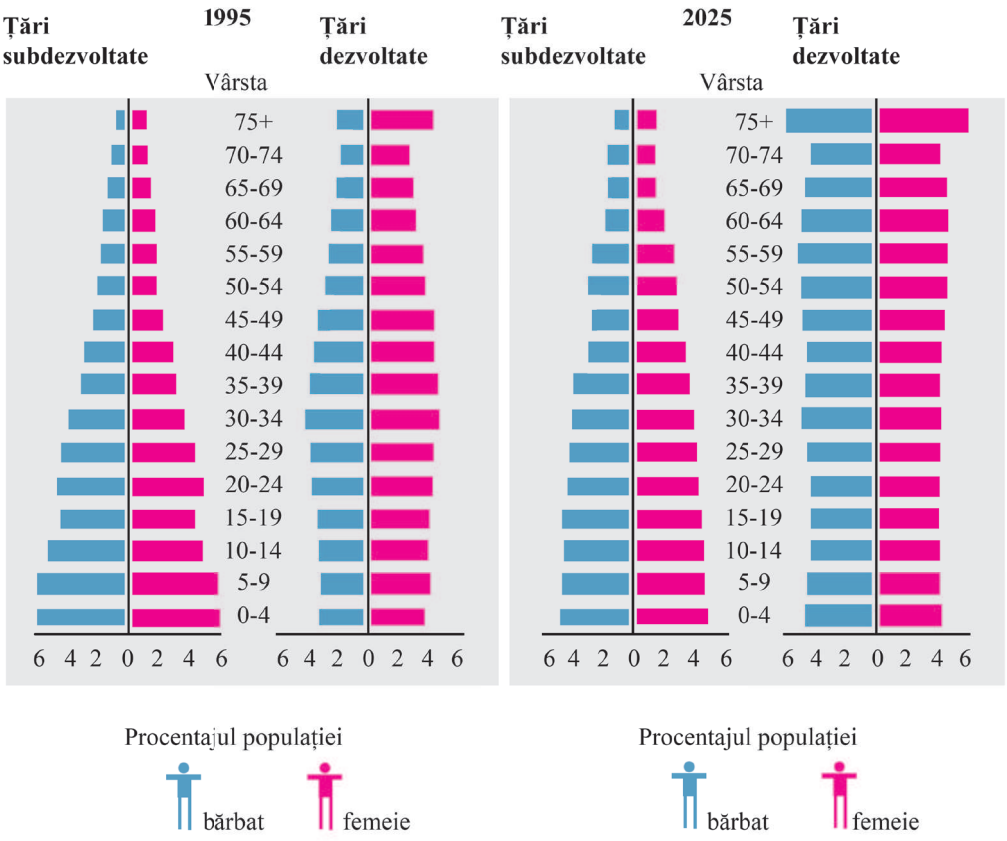


Fig. 50. *Structura pe vârste şi pe sexe a populaţiei în ţările subdezvoltate şi dezvoltate, comparativ, pentru anii 1995 şi 2025.*

❒ ***Sex ratio***, adică proporţia indivizilor din fiecare sex, reprezintă o altă trăsătură demografică importantă, capabilă să afecteze creşterea populaţiei. Considerând ca punct de plecare momentul în care se stabileşte raportul dintre sexe, sex ratio poate fi primar, secundar sau terţiar.

➢ *Sex ratio primar* este raportul care se realizează în momentul fecundării şi care la om poate fi determinat prin utilizarea, ca indicator, a cromatinei sexuale identificate în stadiile timpurii de dezvoltare a embrionului.

➢ *Sex ratio secundar* se stabileşte în momentul naşterii indivizilor.

➢ *Sex ratio terţiar* se referă la raportul stabilit la diferite vârste; s-a constatat că prezintă o scădere sistematică, odată cu înaintarea în vârstă.

La om, se presupune că raportul primar este de 110, iar raportul secundar este de 106 bărbaţi la 100 de femei. Aceste date includ atât embrionii avortaţi, cât şi pe cei născuţi morţi. Valorile se modifică în funcţie de regiunea geografică, de nivelul de dezvoltare economico-socială a ţării.

Raporturile aproximative, exprimate ca număr de bărbaţi la 100 de femei, sunt următoarele: la naştere – 106, la 18 ani – 100, la 57 de ani – 95, la 67 de ani – 70, la 87 de ani – 50; la 100 de ani şi mai mult sunt 21 de bărbaţi la 100 de femei. De altfel, mortalitatea sub 1 an este cu 1/3 mai mare la băieţi decât la fete, iar mortalitatea mai timpurie a bărbaţilor persistă toată viaţa.

2.2. Explozia demografică

Societatea umană a celei de-a doua jumătăţi a secolului al XVII-lea, marcată de aşa-zisa revoluţie industrială care a determinat o îmbunătăţire a condiţiilor de trai, a cunoscut o creştere explozivă a numărului de locuitori. Populaţia Globului atingea, în 1804, cifra de 1 miliard, în 1927 s-a dublat, iar în 1987 număra 5 miliarde. După încă 12 ani (1999), ajunge la 6 miliarde şi continuă să crească cu 80-90 de milioane pe an, chiar dacă rata medie de creştere populaţională a început să scadă.

➲ **Rata de creştere** (R_q) sau **sporul natural** al populaţiei se obţine calculând diferenţa dintre *rata natalităţii* (R_n) şi *rata mortalităţii* (R_m) şi este, în medie, de 1,7%. Acest fapt înseamnă o dublare a populaţiei la un interval de 35 de ani.

➲ **Timpul posibil de dublare a populaţiei** reprezintă raportul dintre durata medie de viaţă şi sporul anual de creştere a efectivului unei populaţii.

Sporul natural de creştere de 1,7% desemnează rata medie globală şi prezintă variaţii de la o regiune la alta, de la o ţară la alta, de la o etapă la alta, fiind influenţată de mobilitatea populaţiei şi de raportul dintre sexe.

În România, după anul 1989, s-a înregistrat o scădere accentuată a indicatorilor macroeconomici, ceea ce a condus la reducerea drastică a natalităţii. Ca urmare, sporul natural al populaţiei a devenit negativ, cea mai mică rată înregistrându-se la sfârşitul secolului XX.

În această situaţie, se impun măsuri de relansare a sporului natural, care să includă reducerea mortalităţii infantile, precum şi implementarea unor măsuri adecvate de asistenţă socială.

Pentru o apreciere mai obiectivă a dinamicii populaţiei, se calculează **rata reală de fertilitate** (numărul de copii pe care o femeie îi are în perioada de fertilitate), deoarece sporul natural de creştere nu poate oferi date exacte, ca urmare a variaţiei numerice a populaţiei, prin imigraţie şi emigraţie.

$$R_f = R_n \times \%♀ \ (15 - 44 \text{ ani}) \times 1000,$$

unde: R_f = rata totală de fertilitate R_n = rata natalităţii.

Rata totală de fertilitate era, între anii 1950–1960, de 5 copii per femeie, după care a scăzut, treptat, ajungând între anii 1985-1990 la valoarea de 3,45 copii per femeie; astfel, se preconizează că rata de fertilitate va ajunge, la nivel mondial, la 1-2 copii per femeie, până în anul 2050.

O trăsătură demografică importantă corelată cu structura pe vârste este **timpul de generaţie**.

Acesta reprezintă media anilor dintre naşterea indivizilor şi naşterea descendenţilor acestora. Pentru specia umană, timpul de generaţie este plasat între 20–30 de ani.

Demograful Notestein (1945) a elaborat **teoria tranziţiei demografice**, prin care explică modificările demografice ca fiind un rezultat al dezvoltării economice şi sociale a populaţiilor umane. Conform acestei teorii, se disting trei etape: cea a societăţii premoderne, ce corespunde în prezent

ţărilor sărace, cea a societăţii bazate pe agricultură, căreia îi corespund astăzi ţările în curs de dezvoltare, şi cea a societăţii industriale, care este reprezentată de cele mai dezvoltate state. Caracteristicile fiecărei etape sunt prezentate în tabelul 10.

Tabel 10. *Etapele tranziţiei demografice şi caracteristicile lor*

Etapele tranziției demografice	Tipul de societate/țară	Caracteristici economico-sociale	Natalitate/ mortalitate	Durata medie de viață	Ritmul de creștere demografică
I	Societățile premoderne/ țările sărace	Lipsuri alimentare, condiții igienico-sanitare precare	Valori ridicate (30–40%)	30 de ani	Creștere lentă sau chiar stagnare numerică
II	Societățile bazate pe dezvoltarea agriculturii/ țările în curs de dezvoltare	Îmbunătățirea standardelor de viață	Crește natalitatea, scade mortalitatea 25%	50 de ani	Creșterea exponențială a mărimii populației
III	Societățile industriale/țările dezvoltate	Avantaje economice și sociale	Natalitatea și mortalitatea au valori egale, dar mai scăzute	72 –76 de ani	Stabilizarea creșterii numerice a populației

Unii demografi au în vedere şi o a patra etapă de tranziţie demografică, caracteristică ţărilor postindustriale, cu o populaţie numeric stagnantă, deoarece rata natalităţii se află sub valoarea ratei mortalităţii sau chiar în scădere. Scăderea numerică este compensată de creşterea migraţiei populaţiei pe piaţa muncii.

Populaţia umană creşte exponenţial de secole. Nicio altă populaţie de animale mari nu a avut o asemenea creştere exponenţială extinsă pe o perioadă de timp atât de lungă. Creşterea explozivă a populaţiei umane este cauza primară a degradării severe a mediului, iar problemele de mediu cu care ne confruntăm în prezent nu pot fi rezolvate fără un control demografic sever. Acest control demografic se poate face fie prin contracepţie voluntară, fie prin programe de planificare familială, sponsorizate la nivel guvernamental.

2.3. Migraţia internaţională

Dezvoltarea sistemelor de comunicaţie a atras creşterea mobilităţii populaţiei umane. Migraţia internaţională a devenit un fenomen accentuat, valabil pentru toate continentele şi regiunile Globului. Cauzele migraţiei sunt diverse, de la cele de natură economică la războaie şi calamităţi naturale. În timp ce în 1965, conform datelor ONU, 75 de milioane de oameni (excluzând refugiaţii) trăiau şi munceau în altă ţară decât cea de origine, în 1990, numărul acestora a depăşit 120 de milioane.

Fluxul emigranţilor este preponderent dinspre ţările sărace şi în curs de dezvoltare înspre ţările dezvoltate, fiind motivat de situaţia economico-socială. Ratele migraţiei cresc an de an. Ca urmare, creşterea populaţiei în ţările dezvoltate s-a datorat emigranţilor. Un alt motiv al migraţiei internaţionale îl constituie recrudescenţa conflictelor armate pe continentul african, unde aproximativ 16 milioane de oameni au fost obligaţi să se mute dintr-o zonă în alta. De exemplu, războiul civil din sudul Sudanului a determinat dislocarea a peste 4 milioane de oameni.

Degradarea accentuată a mediului ambiant este o altă cauză a migraţiei internaţionale.

Astfel, extinderea deşertului saharian, ridicarea nivelului mării în zonele de coastă, ca urmare a încălzirii globale, au indus apariţia unei noi categorii de emigranţi, numiţi *refugiaţi de mediu.*

România se numără printre ţările care au produs un val însemnat de emigranţi în ţările vest-europene, cauza acestei migraţii reprezentând-o oferta mai generoasă de pe piaţa locurilor de muncă din aceste ţări.

Majoritatea ţărilor dezvoltate, deşi recunosc beneficiile folosirii unei forţe de muncă ieftine, consideră că nivelul actual al ratei migraţiei este mult prea ridicat, depăşind capacităţile lor de asimilare.

Migraţia internaţională are efecte şi la nivelul structurii genetice; reducându-se diferenţele genetice interpopulaţionale, se accentuează procesul de omogenizare a populaţiilor umane.

Reţine!
Refugiaţii de mediu sunt persoanele care emigrează din cauza deteriorării accentuate a mediului ambiant.

REZUMAT

➲ Populaţia umană este un sistem deschis, prezentând anumite particularităţi structurale şi funcţionale ce îi conferă o relativă independenţă faţă de mediul său de viaţă.

- *structura pe clase de vârstă* a populaţiilor umane diferă în funcţie de ritmul de creştere demografică; în populaţiile cu creştere numerică rapidă, predomină clasele tinere de vârstă, iar în populaţiile cu ritm de creştere demografică lentă sau staţionară, se constată o îmbătrânire a populaţiei;
- *sex ratio* desemnează proporţia indivizilor din fiecare sex şi constituie o altă trăsătură demografică supusă modificării în funcţie de regiunea geografică, de nivelul de dezvoltare economico-socială a ţării.

➲ Societatea umană actuală, caracterizată printr-o îmbunătăţire a condiţiilor de trai, continuă să cunoască o creştere explozivă a numărului de locuitori. Rata de creştere demografică sau sporul natural al populaţiei este în medie de 1,7%, ceea ce înseamnă o dublare a populaţiei la un interval de 35 de ani.

- *teoria tranziţiei demografice* explică modificările demografice ca rezultat al dezvoltării economice şi sociale a populaţiilor umane;

➲ migraţia internaţională a devenit un fenomen accentuat, valabil pentru toate continentele şi regiunile Globului. Cauzele migraţiei sunt diverse, iar efectele pot fi de natură demografică, economică. socială şi de natură genetică.

Temă

1. Asociază termenii notaţi în prima coloană, cu definiţiile corespunzătoare, din a doua coloană:

A. rata de creştere	**a.** media anilor dintre naşterea indivizilor şi naşterea descendenţilor lor
B. timpul posibil de dublare	**b.** numărul de copii pe care o femeie îi are în perioada de fertilitate
C. rata reală de fertilitate	**c.** diferenţa dintre rata natalităţii şi cea a mortalităţii
D. timpul de generaţie	**d.** raportul dintre durata medie de viaţă şi sporul anual al creşterii efectivului populaţiei

2. Care sunt cauzele creşterii exponenţiale a populaţiei umane? Argumentează de ce această creştere nu se întâlneşte şi la populaţiile de delfini sau de urşi din ecosistemele naturale.

3. Recunoaşte în mediul tău de viaţă cauzele şi amploarea migraţiei populaţiei pe piaţa muncii. Care pot fi efectele pe termen lung?

4. Realizează un studiu legat de structura pe vârste şi pe sexe, pentru situaţia ipotetică în care o populaţie ar include doar familiile elevilor din clasa din care faci parte. Ia în calcul şi rudele de gradul II.

3. DETERIORAREA CAPITALULUI NATURAL SUB IMPACT ANTROPIC

Capitalul natural este reprezentat de totalitatea ecosistemelor naturale, seminaturale şi antropizate dintr-o anumită regiune geografică.

Biodiversitatea este o caracteristică a componentelor capitalului natural şi se aplică, deopotrivă, diversităţii habitatelor şi ecosistemelor, precum şi diversităţii genetice şi a speciilor. Astfel, sunt luate în considerare toate aspectele privind lumea vie, precum şi aspectele legate de mediul de viaţă. Biodiversitatea nu este limitată la rolul biologic şi economic al organismelor, ea abordează şi implicaţiile lor în plan educaţional, cultural, spiritual şi estetic.

Numeroase activităţi umane afectează biodiversitatea, atât la nivel local, regional, cât şi la scală globală. Deşi căile de deteriorare sunt foarte numeroase şi variate, cele mai des întâlnite sunt:

- fragmentarea şi distrugerea habitatelor;
- supraexploatarea resurselor;
- introducerea de noi specii;
- poluarea;
- modificările climatice globale.

Efectele căilor de deteriorare a capitalului natural sunt diferite în funcţie de tipul ecosistemului. Astfel, mările şi oceanele sunt afectate în special de supraexploatare şi de poluare, în timp ce ecosistemele de pe insule suferă din cauza introducerii de noi specii şi a distrugerii habitatelor.

Studiile efectuate arată că cele mai nocive acţiuni umane sunt cele legate de distrugerea habitatelor şi de introducerea de noi specii (Tabel 11).

Tabel 11. *Ponderea procentuală a principalelor cauze care determină extincţia speciilor (după Cogălniceanu, 1999)*

Taxon	Tipuri de activităţi umane (%)				
	Supra-exploatare	Introducerea de noi specii	Efecte indirecte	Degradarea habitatului	Cauze naturale
Nevertebrate	16	33	1	49	1
Vertebrate acvatice	8	37	4	50	1
Vertebrate terestre	30	46	1	22	0

3.1. Fragmentarea şi distrugerea habitatelor

Distrugerea masivă a habitatelor s-a produs sub acţiunea agriculturii neraţionale, a dezvoltării urbane, a defrişărilor, a mineritului şi a poluării. Atunci când nu există un alt habitat sau speciile implicate nu se pot deplasa, rezultatul este extincţia speciilor. Procentajul ridicat (aproximativ 73% dintre speciile dispărute, ameninţate, vulnerabile sau rare) nu este decât o consecinţă a distrugerii habitatului fizic. Impactul distrugerii directe a habitatelor este amplificat de **fragmentarea** ecosistemelor rămase, care induce o discontinuitate structurală şi funcţională.

Distrugerea habitatelor poate avea loc pe suprafeţe foarte extinse. De exemplu, aproximativ 98% din pădurile tropicale uscate din America Centrală şi Mexic au fost tăiate.

În plus, numeroase terenuri au fost fragmentate în suprafeţe mici; fragmentarea pădurilor are loc cu o rată crescută în pădurile tropicale.

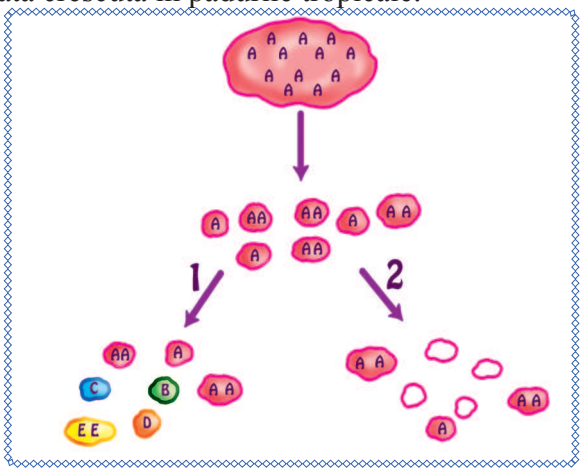


Fig. 51. *Diagramă reprezentând fragmentarea habitatului şi extincţia unor populaţii aparţinând speciei A. În timp, populaţiile pot evolua diferit: 1) speciaţia este intensă şi apar noi specii (notate B, C, D şi E) şi 2) extincţia este mai intensă, nu se formează specii noi, iar unele populaţii dispar.*

În majoritatea cazurilor, fragmentarea habitatelor a fost urmată de dispariţia locală a speciilor, deoarece o populaţie mică are o probabilitate mai mare de extincţie (Fig. 51).

Un exemplu concludent îl reprezintă zona de prerie din America. Aceasta ocupa în statul Wisconsin, înainte de sosirea primilor coloniști europeni, aproximativ 800.000 ha; în prezent, ocupă mai puțin de 0,1% din suprafața inițială.

Studiile asupra diversității plantelor din diferitele fragmente de prerie rămase au arătat că un procent cuprins între 8% și 60% de specii vegetale a dispărut.

Consecințele fragmentării habitatelor se manifestă diferit în timp:

- inițial, are loc extincția speciilor specifice doar anumitor habitate (endemice);
- ulterior, populațiile rămase devin din ce în ce mai izolate de alte populații ale aceleiași specii. În aceste populații, consangvinizarea (împerecherea între rude) și întâmplarea măresc șansele extincției.

Deși majoritatea cercetărilor se canalizează spre ecosistemele terestre, distrugerea habitatelor constituie o amenințare serioasă și asupra biodiversității marine, în special de-a lungul coastelor și în jurul recifurilor de corali. De asemenea, construcțiile hidrotehnice (baraje, lacuri de acumulare, regularizări de cursuri etc.) afectează majoritatea apelor continentale, cu același efect negativ asupra biodiversității.

Combaterea efectelor distrugerii și ale fragmentării habitatelor implică adoptarea unor strategii adecvate, care constau în:

- creșterea efectivă a suprafeței arealului;
- creșterea conectivității între fragmentele de habitat;
- inițierea unor acțiuni de conservare pentru anumite specii.

Reține

Efectul distrugerii habitatelor este amplificat de fragmentarea lor.

3.2. Introducerea de noi specii

Orice populație posedă o anumită capacitate de extindere a arealului său, ca urmare a dispersiei indivizilor. Acest proces natural s-a accelerat puternic sub impact antropic. În consecință, a apărut o tendință de omogenizare a florei și a faunei la nivel global, ceea ce determină o amplificare a dispariției speciilor native.

Introducerea de noi specii într-un nou habitat, deci în noi biocenoze, poate avea loc accidental sau intenționat. Speciile introduse se numesc *specii invazive* sau *exotice*.

➢ *Introducerea accidentală* se datorează creșterii conexiunilor la nivelul populațiilor umane. Transportul naval și aerian a accelerat acest proces de transplantare a speciilor. Odată ajunse în noi locații, în lipsa prădătorilor, a paraziților și a patogenilor care le limitează înmulțirea excesivă în habitatele naturale, acestea se răspândesc cu o rată exponențială.

Astfel, speciile nou introduse afectează comunitatea în care pătrund fie prin prădătorismul asupra unor organisme native, fie prin competiția pentru aceleași resurse. De exemplu, o specie de șarpe brun de copac, a fost introdusă accidental cu o navă militară, la sfârșitul celui de-al Doilea Război Mondial, pe insula Guam. De atunci, 12 specii de păsări și 6 specii de șopârle de pe acea insulă, cu care șarpele se hrănea, au dispărut. La fel de devastator a fost și efectul introducerii accidentale a scoicii *Dreissena polymorpha,* în Marile Lacuri din nordul Statelor Unite, în anul 1988. Cu un sistem de hrănire eficient și cu prolificitate mare, *Dreissena polymorpha* a afectat puternic ecosistemele de apă dulce și a amenințat numeroase specii acvatice native (Fig. 52). A distrus, de asemenea, sistemele de alimentare cu apă potabilă și industrială, producând pagube materiale imense.

Fig. 52. *Dreissena polymorpha, care a avut un efect devastator asupra ecosistemelor dulcicole. Se observă numărul mare de indivizi pe unitatea de suprafață.*

➢ *Introducerea intenţionată*. Omul a introdus şi el deliberat, în scopuri în special economice, numeroase specii, dar s-a dovedit că efectele au fost contrare. Speciile invazive constituie o problemă în întreaga lume, aproximativ 40% din extincţiile semnalate datorându-se acestora.

Speciile nou introduse, care supravieţuiesc în noul habitat, dar care nu se pot reproduce, se numesc *specii aclimatizate*. Speciile invazive, care pot să se reproducă, se numesc *specii naturalizate***.**

Introducerile de specii sunt, în majoritatea cazurilor, *ireversibile*, iar consecinţa acestora o constituie simplificarea şi reducerea biodiversităţii la nivel global, precum şi uniformizarea ecosferei.

Temă

Cunoşti situaţii de distrugere şi fragmentare a habitatelor în regiuni din ţara noastră? Exemplifică.

3.3. Supraexploatarea

Dispariţia sau scăderea până la un nivel critic a speciilor se datorează, adesea, supraexploatării lor prin vânătoare, pescuit, suprapăşunat etc.

Supraexploatarea se referă, aşadar, la utilizarea de către om a plantelor şi a animalelor sălbatice, cu rate care depăşesc capacitatea speciilor respective de a se reface. Deşi supraexploatarea poate afecta şi plante rare (de exemplu, la unele esenţe lemnoase folosite în industria mobilei), termenul este folosit cel mai adesea pentru pescuitul industrial, pentru vânătoare sau comerţ cu animale.

Cele mai expuse la supraexploatare sunt animalele de talie mare, a căror rată reproductivă este foarte redusă. Un exemplu clasic îl reprezintă declinul elefanţilor africani, care, în ultimii 50 de ani, au fost decimaţi pentru valorificarea fildeşului.

De asemenea, speciile care populează habitate restrânse, cum sunt insulele mici, sunt vulnerabile la supraexploatare. La fel se întâmplă şi cu numeroase populaţii de peşti oceanici, care, în condiţiile creşterii cerinţelor de hrană ale populaţiei umane, sunt reduse simţitor. Un exemplu elocvent este tonul, considerat mult timp un peşte pentru pescuitul sportiv. După 1980, el a început să fie pescuit în scopuri comerciale, motiv pentru care, în zece ani, îşi redusese deja cu 20% efectivele.

Reţine!

Supraexploatarea afectează direct anumite specii, dar, indirect, şi alte specii din biocenoză, ca urmare a interacţiunilor din reţeaua trofică.

Supraexploatarea duce, în timp foarte scurt, la reducerea unor specii foarte comune, însă refacerea efectivelor este, în majoritatea cazurilor, foarte dificilă.

3.4. Poluarea

Poluarea reprezintă o modificare a factorilor mediului biotic şi abiotic, sub acţiunea poluanţilor, care reprezintă deşeuri ale activităţii umane.

Poluanţii sunt substanţe chimice (pesticide, ţiţei, gaze, metale grele etc.), factori fizici (zgomote, căldură, radiaţii ionizante etc.) sau biologici (microorganisme patogene).

Fiind o consecinţă a activităţii umane, poluarea s-a amplificat pe măsura creşterii numerice a omenirii, a creşterii necesităţilor umane şi a dezvoltării de noi tehnologii. Adeseori, între pătrunderea poluanţilor în mediu şi efectele lor este un decalaj în timp şi în spaţiu, decalaj ce se datorează modului în care se desfăşoară procesele ecologice.

Poluarea, sub toate formele ei (fizică, chimică, biologică), afectează ecosistemele în ansamblu şi, implicit, comunităţile de organisme. De-a lungul timpului, s-a acordat o mare atenţie în special poluării chimice, întrucât efectele acesteia sunt cele mai evidente. De exemplu, ecosistemele acvatice marine (inclusiv Marea Neagră) sunt supuse poluării intense cu metale grele, compuşi organici de sinteză şi reziduuri petroliere. Efectele acestui tip de poluare sunt amplificate de timpul îndelungat de retenţie a acestor compuşi greu sau deloc degradabili, ce determină acumularea şi creşterea rapidă a concentraţiei lor.

Ca urmare, s-au impus deja, la nivel mondial, o serie de măsuri pentru limitarea acestui fenomen nociv, care afectează biodiversitatea sub toate formele ei.

Un tip aparte de poluare îl reprezintă **poluarea genetică**, care este consecinţa manipulării genetice a organismelor, efectuate cu ajutorul *ingineriei genetice*. Scopul acestei modificări genetice este fie ameliorarea unor caracteristici morfologice şi fiziologice, fie inducerea rezistenţei la diverşi compuşi chimici, factori abiotici de mediu, la paraziţi şi la patogeni.

Plantele sunt de multe ori ţinta modificărilor genetice, urmărindu-se creşterea toleranţei la unii compuşi chimici, cum sunt ierbicidele sau metalele grele, creşterea rezistenţei la boli sau dăunători, adaptarea la condiţii extreme de mediu şi îmbunătăţirea caracteristicilor productive (Fig. 53).

Fig. 53. *Cultură de soia modificată genetic.*

De asemenea, în mod frecvent, şi microorganismele sunt modificate genetic. Scopul principal îl constituie obţinerea de medicamente, producerea de proteine, de biopesticide sau ameliorarea unor procese microbiene de la nivelul solului. Comparativ cu plantele şi microorganismele, animalele au fost mai puţin supuse transformării genetice.

Modificările se referă la rata metabolismului, la toleranţa faţă de diverşi factori abiotici, la rezistenţa la boli, paraziţi sau prădători şi la utilizarea unei anumite resurse de hrană.

Deşi, aparent, manipularea genetică a organismelor oferă soluţii viabile pentru o serie de probleme actuale, ele nu rezolvă cauzele, ci doar atenuează efectele.

Uneori, aceste acţiuni pot avea efecte adverse asupra utilizării durabile şi a conservării capitalului natural, prin destabilizarea sistemelor ecologice naturale şi antropizate, cu atât mai mult cu cât, în majoritatea cazurilor, mecanismele şi procesele moleculare sunt insuficient cunoscute.

3.5. Modificările climatice globale

În ultimii ani, se constată o accelerare a modificărilor climatice, care se datorează, în principal, creşterii concentraţiei în atmosferă a gazelor de seră şi subţierii stratului de ozon. În consecinţă, are loc o modificare a condiţiilor de mediu, dincolo de limitele normale.

Efectul de seră este procesul de încălzire a unei planete, din cauza radiaţiei emise de către atmosfera acesteia. Termenul de „efect de seră” este folosit cel mai adesea, în vorbirea curentă, pentru a evidenţia contribuţia unor anumite gaze emise natural sau artificial la încălzirea atmosferei terestre, prin împiedicarea ieşirii din atmosferă a radiaţiilor solare reflectate de suprafaţa terestră (Fig. 54).

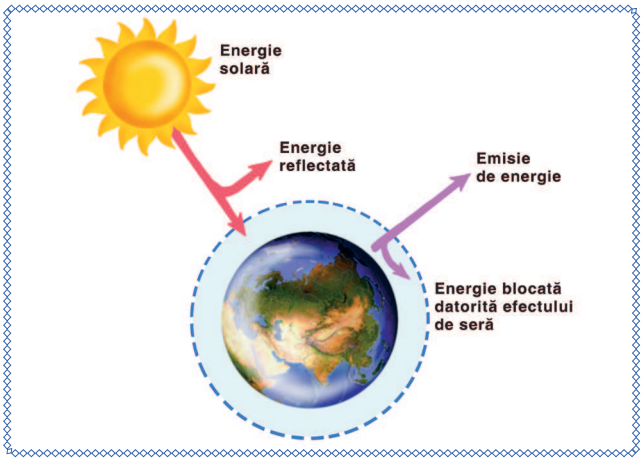


Fig. 54. *Reprezentare schematică a producerii efectului de seră.*

În cazul atmosferei Pământului, efectul de seră a fost responsabil de încălzirea suficientă a acesteia, pentru a permite dezvoltarea plantelor aşa cum le cunoaştem azi.

Principalul element responsabil de producerea efectului de seră sunt vaporii de apă. Următoarea pondere o are dioxidul de carbon, urmat de metan. În ultima jumătate de secol, au fost emise în atmosferă cantităţi foarte mari de dioxid de carbon şi metan, care au redus permeabilitatea atmosferei pentru radiaţiile calorice reflectate de Pământ spre spaţiul cosmic. Acest lucru a dus la apariţia fenomenului de încălzire globală.

Încălzirea globală constă în creşterea temperaturilor medii înregistrate ale atmosferei, în

imediata apropiere a solului, precum şi a oceanelor. În prezent, se estimează că, în cursul secolului XXI, clima globală se va încălzi cu 1,1–6,4°C (Fig. 55). Estimările variază din cauza faptului că nu poate fi prevăzută evoluţia emisiilor de gaze ce determină efectul de seră.

Multe specii sunt sensibile la variaţia factorilor de mediu, inclusiv la variaţia temperaturii şi, în consecinţă, sunt puternic afectate de procesul accelerat de încălzire a planetei. Mai mult, orice modificare apărută la nivelul unei specii componente a biocenozei va afecta alte specii componente, întrucât, aşa cum se ştie, toate speciile unei biocenoze sunt interconectate într-o reţea trofică complexă.

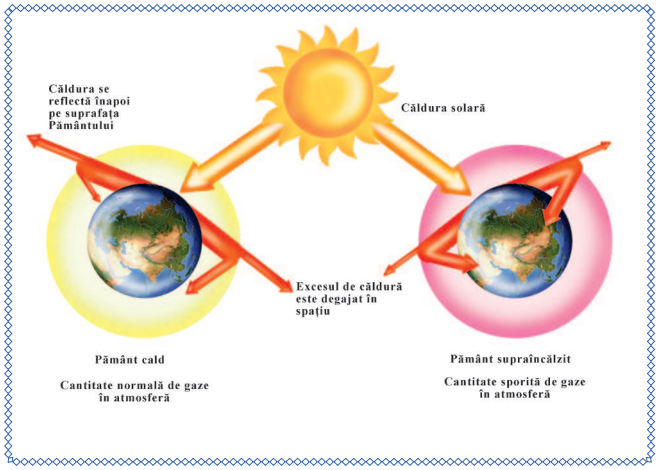

Căldura se reflectă înapoi pe suprafaţa Pământului
Căldura solară
Excesul de căldură este degajat în spaţiu
Pământ cald
Cantitate normală de gaze în atmosferă
Pământ supraîncălzit
Cantitate sporită de gaze în atmosferă

Fig. 55. *Ilustrarea grafică a supraîncălzirii Pământului. Săgeţile roşii arată, prin grosimea lor, diferenţele privind cantitatea de energie calorică reţinută la suprafaţa Pământului, ca urmare a emisiilor sporite de gaze în atmosferă.*

REZUMAT

- Capitalul natural este reprezentat de totalitatea ecosistemelor (naturale, seminaturale şi antropizate) dintr-o anumită regiune geografică, iar trăsătura sa esenţială este biodiversitatea.
- Principalele căi de deteriorare a capitalului natural şi, respectiv, a biodiversităţii sunt: *fragmentarea şi distrugerea habitatelor, supraexploatarea resurselor, introducerea de noi specii, poluarea şi modificările climatice globale.*
- Efectele deteriorării capitalului natural sub impact antropic sunt complexe, nu se limitează la extincţia unor specii, ci se răsfrâng asupra populaţiilor umane.

Temă

1. Identifică şi notează ce activităţi umane care deteriorează mediul sunt mai frecvente în regiunea în care trăieşti. Alcătuieşte un plan pe termen lung, menit să reducă efectele acestor intervenţii şi să refacă ecosistemele naturale.

2. Realizează un „inventar” al avantajelor şi al dezavantajelor pe care le reprezintă pentru om utilizarea îngrăşămintelor chimice şi a organismelor modificate genetic. Care este situaţia dacă analizezi foloasele şi daunele, de această dată din perspectiva impactului asupra naturii?

3. Stabileşte şi notează cel puţin trei exemple pentru fiecare literă din a doua coloană, care să corespundă acţiunilor menţionate în prima coloană.

A. introducerea intenţionată de noi specii	a. .....
B. poluare fizică	b. .....
C. distrugerea habitatelor	c. .....
D. supraexploatarea	d. .....

Recunoaşte efectele negative ale acestor acţiuni. Precizează ce măsuri se impun pentru reducerea lor.

4. Organizaţi-vă pe grupe de câte cinci elevi. Deplasaţi-vă prin localitatea în care locuiţi şi realizaţi fotografii care să surprindă sursele de poluare şi efectele lor. Realizaţi o expoziţie cu aceste dovezi ale deteriorării mediului de viaţă.

4. MEDIUL ŞI SĂNĂTATEA

4.1. Starea generală de sănătate a populaţiei umane

Omul a apărut şi a evoluat ca specie, a supravieţuit şi s-a dezvoltat ca fiinţă socială în cadrul biosferei, reprezentând, de altfel, o componentă a acesteia. Biosfera, ca sursă esenţială a dezvoltării societăţii umane, are o capacitate limitată în timp şi spaţiu. Necesităţile societăţii umane cresc în ritm accelerat, datorită, în primul rând, creşterii numerice a populaţiei umane. Dezvoltarea tehnico-ştiinţifică permanentă trebuie să-i permită omului o utilizare tot mai eficientă şi mai raţională a resurselor biosferei.

Cu toate acestea, activitatea industrială, agricultura, utilizarea energiei modifică mediul ambiant, uneori cu repercusiuni grave asupra sănătăţii umane.

Iată de ce numeroase organizaţii internaţionale, precum, OMS (Organizaţia Mondială a Sănătăţii), UNEP (Programul pentru Mediu al Naţiunilor Unite), CSD (Comisia pentru Dezvoltare Durabilă) etc., au în centrul preocupărilor lor studierea consecinţelor modificării mediului ambiant asupra stării de sănătate a populaţiei umane.

În ultima perioadă, datorită dezvoltării economice şi, în consecinţă, îmbunătăţirii calităţii hranei, a condiţiilor de locuit şi de muncă, a calităţii serviciilor de asistenţă medicală, a crescut starea de sănătate a populaţiei umane.

Starea de sănătate a populaţiei umane poate fi apreciată în funcţie de doi indicatori principali:

- *speranţa de viaţă;*
- *procentul mortalităţii infantile.*

Valorile acestor indicatori sunt strâns legate de valorile indicatorilor economici (venitul pe cap de locuitor).

Din tabelul 12, se observă că gradul de sănătate a populaţiei unei regiuni sau a unei ţări este cu atât mai ridicat, cu cât ţara este mai prosperă.

Speranţa de viaţă creşte, iar mortalitatea scade în funcţie de creşterea produsului intern brut per locuitor şi de modul de distribuţie a avuţiei sociale.

Acesta din urmă explică diferenţele existente între mortalitatea infantilă din cartierele sărace şi cele bogate sau din zonele rezidenţiale ale aceleiaşi metropole, precum şi diferenţele dintre zonele urbane şi cele rurale.

Principalele cauze ale deceselor:

- *malnutriţia sau alimentaţia puţin variată*, determinate de sărăcie, duc la decese sau la avitaminoze ce produc boli cronice cu acelaşi sfârşit. Printre acestea se pot enumera: boala *beri-beri,* determinată de lipsa vitaminei B; pelagra, determinată de insuficienţa vitaminei P; orbirea, produsă de avitaminoza A; anemiile, consecinţă a lipsei fierului din alimentaţie, cresc riscul deceselor prin hemoragii; insuficienţa iodului duce la apariţia tulburărilor nervoase, a guşei sau la retardare mentală;

Tabel 12. *Populaţia, indicatorii economici, indicatorii stării de sănătate, pentru anul 1990 (modificat după WB, 1993).*

Nr. crt.	Regiunea	Populaţia (milioane)	Venit per locuitor (USD)	Mortalitatea infantilă (milioane)	Speranţa de viaţă (ani)
1.	Africa sud-sahariană	510	510	175	52
2.	India	850	360	127	58
3.	China	1134	370	43	69
4.	Alte ţări din Asia şi insule	683	1 320	97	62
5.	America Latină şi Caraibe	444	2 190	60	70
6.	Orientul Mijlociu (islamic)	503	1 720	111	61
7.	Fostele state socialiste din Europa	346	2 850	22	72
8.	Economiile de piaţă stabile	798	19 900	11	76
9.	**Mondial**	**5268**	**4 000**	**96**	**65**

➲ *bolile infecţioase şi parazitare transmisibile* (infecţii respiratorii, boli diareice, tuberculoza, rujeola, malaria, trichineloza, SIDA) reprezintă cauza principală a deceselor înregistrate în ţările sărace sau în curs de dezvoltare. Referitor la România, bolile infecţioase şi parazitare au avut o evoluţie contradictorie după 1989. Numărul îmbolnăvirilor oscilează de la un an la altul, ceea ce reflectă deficienţe în funcţionarea serviciilor de asistenţă medicală şi de educaţie igienico-sanitară, la care se adaugă sărăcia crescândă a majorităţii populaţiei. Un exemplu concret îl reprezintă creşterea cazurilor de tuberculoză, boală a sărăciei, de la 60 de cazuri/100 000 de locuitori, înainte de anul 1989, la 130 de cazuri/100 000 de locuitori, în 2004 (WHO, 2006). De asemenea, a crescut, constant, numărul cazurilor de trichineloză, iar numărul bolnavilor de SIDA a atins cifre alarmante.

➲ *bolile cronice netransmisibile* (ischemie cardiacă, boli vasculare-cerebrale, diferite tipuri de cancer, diabet) şi *accidentele rutiere* sunt cauza principală a deceselor în ţările dezvoltate, cu stabilitate economică. În România, bolile cardiovasculare se situează pe primul loc privind cauzele deceselor (60–65 %), urmate de cancer şi de bolile respiratorii.

În figura 56, sunt reprezentate principalele cauze ale deceselor.

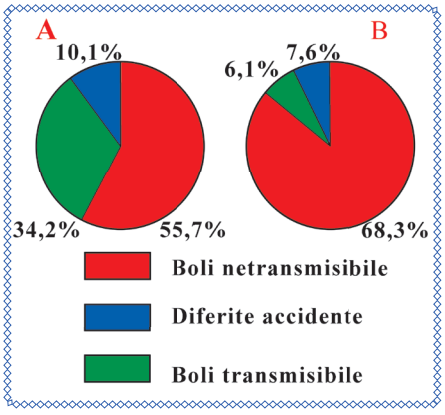


Fig. 56. *Reprezentarea procentuală a principalelor cauze ale deceselor, comparativ, la nivel mondial (**A**) şi în ţările dezvoltate (**B**), pentru anul 1990.*

Diferenţele existente privind speranţa de viaţă şi, implicit, rata mortalităţii, la nivel mondial, se explică nu numai prin modificările distructive ale mediului ambiant, dar şi prin lipsa accesului la asigurările de sănătate, pentru prevenţie şi pentru tratament, situaţie caracteristică ţărilor sărace, prin lipsa educaţiei pentru un stil de viaţă sănătos, printr-un comportament igienico-sanitar deficitar, prin sedentarism, dietă bogată în grăsimi, consum de alcool, tutun şi droguri.

Reţine!
În Anglia, cazurile de obezitate s-au triplat în ultimii 20 de ani, aproximativ 2/3 din adulţi fiind supraponderali.

4.2. Efectele dezvoltării agriculturii şi ale industrializării asupra sănătăţii umane

Barry Commoner (1980), vorbind despre „criza mediului ambiant", constată un contrast marcant între logica ecologiei şi situaţia lumii reale, în care sunt încadrate problemele mediului ambiant.

El consideră că, în condiţiile unei explozii demografice, strădania omenirii de a dezvolta civilizaţia spre binele maxim al oamenilor a ajuns la un cert eşec.

„*Am ajuns într-o stare de criză, tocmai pentru că modul în care utilizăm ecosfera pentru a produce bogăţii este distructiv pentru aceasta. Sistemul actual de producţie se autodistruge, iar calea urmată în prezent de civilizaţie duce spre sinucidere.*"

În faţa acestor certitudini, ne confruntăm cu ignoranţa (susţinută şi de interesul material, *zeul* marilor magnaţi ai lumii capitalurilor) manifestată în opinia şi în atitudinea unor tehnocraţi şi a unor oameni de afaceri, care consideră că politica de protecţie a mediului înconjurător dusă de unele state este o maşină infernală, generatoare de inflaţie, de recesiune, de scădere a profiturilor.

Un exemplu concret, pentru noi, îl reprezintă viitorul Roşiei Montana din judeţul Alba, aflată sub administraţia dezastruoasă a companiei *Gold Corporation*.

A. Efectele dezvoltării agriculturii asupra sănătăţii umane

Creşterea numerică a populaţiei umane impune mărirea producţiei agricole, pentru a asigura necesarul de alimente. Creşterea producţiei agricole se

realizează prin practicarea unei agriculturi extensive şi intensive.

În ceea ce priveşte *agricultura extensivă*, un studiu al UNEP (GEO, 1997) preconizează o dublare a suprafeţei cultivate, până în 2050, pentru Africa şi Asia de Est, şi o creştere cu 25% în regiunile Asia-Pacific. Extinderea terenurilor agricole în dauna păşunilor şi a pădurilor a determinat şi extinderea irigaţiilor şi, implicit, creşterea numărului lacurilor de acumulare.

Pe lângă bine-cunoscutele efecte benefice, irigaţiile au produs modificări importante în peisajul natural – salinizare, înmlăştinire –, urmate de schimbări în biodiversitate, cu efecte negative asupra sănătăţii umane.

De exemplu, în zonele deschise şi mlăştinoase din America Centrală şi de Sud, din Asia şi din Africa, a crescut riscul reizbucnirii unor boli infecţioase, ca malaria, encefalita japoneză, filarioza, şi a parazitozei schistosomiaza (Fig. 57).

Principalii vectori ai agenţilor patogeni ai acestor maladii sunt ţânţarii, care întâlnesc excelente condiţii de dezvoltare în zonele mlăştinoase.

Reizbucnirea malariei se explică şi prin rezistenţa la insecticide a ţânţarului *Anopheles* şi prin ineficienţa medicamentelor existente, din cauza faptului că agentul patogen *Plasmodium malarie* a suferit o mutaţie care îi conferă rezistenţă. În 1995, Organizaţia Mondială a Sănătăţii a început o campanie de eradicare a malariei, boală infecţioasă care, anual, pune în pericol viaţa a 1-3 milioane de oameni (Butler, 1997).

În India, numărul cazurilor de malarie a crescut de la 100 000, în 1960, la aproape 3 milioane, în 1996 (Jaryarman,1997).

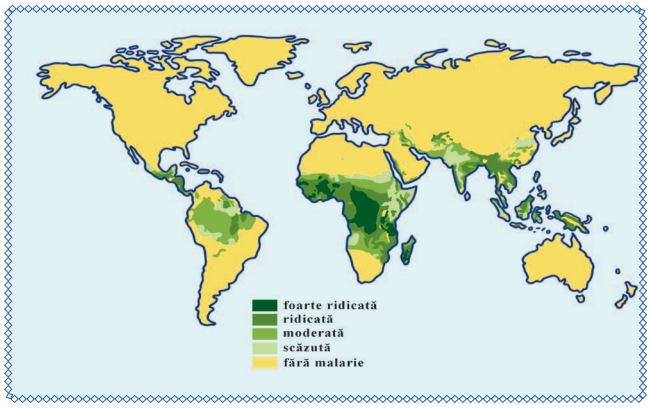


Fig. 57. *Incidenţa malariei la nivel mondial.*

Pentru eradicarea malariei este necesară nu numai descoperirea insecticidelor, a medicamentelor sau a vaccinurilor menite să combată agenţii acestei maladii, ci şi un management de mediu eficient.

Mari modificări ale mediului ambiant produce *agricultura intensivă,* care, pentru sporirea producţiei agricole, utilizează supradimensionat îngrăşăminte minerale, pesticide şi fertilizatori.

Aceste substanţe chimice au atât efecte directe asupra sănătăţii populaţiei umane, cât şi indirecte, prin consumul de alimente sau prin pătrunderea lor în apele de infiltrare, care ajung în pânza freatică sau în albia râurilor, intoxicând treptat şi fauna acvatică (Tabelul 13).

Tabel 13. *Efectele negative ale substanţelor chimice folosite în agricultură, asupra sănătăţii omului.*

Nr. crt.	Substanţe chimice utilizate	Efecte asupra sănătăţii omului	Persoane vulnerabile
1.	Pesticide	- potenţial cancerigene (cancerul de prostată şi de testicule)	Fermierii expuşi anumitor pesticide
2.	Pesticide organofosforice	- tulburări neurologice (slăbiciune, paralizii ale membrelor, scăderea memoriei şi a atenţiei)	Persoane cu intoxicaţii acute
3.	Pesticide organoclorurate	- dermatite cronice - sterilitate la bărbaţi - naşteri cu probleme	Fermierii manipulatori
4.	Pesticide	- mutaţii recesive care determină malformaţii congenitale sau cu efect letal	Populaţia umană afectată
5.	Fertilizanţii cu azot	- sindromul de învineţire a copiilor (blue-baby) – afectează funcţia hematiilor	În special copiii

În ciuda efectelor menţionate mai sus, pesticidele sunt folosite tot mai mult în agricultură. În 1995, consumul mondial de pesticide a fost de 2,6 milioane tone de substanţă activă, din care 85% au fost folosite în agricultură.

Cantitatea cea mai mare de pesticide, în special erbicide cu o toxicitate mai redusă decât insecticidele, se utilizează în ţările dezvoltate din Europa Occidentală, Japonia şi America de Nord.

În schimb, în ţările în curs de dezvoltare, deşi se folosesc cantităţi mai mici de pesticide, incidenţa intoxicaţiilor şi chiar a deceselor este mai mare, deoarece acestea folosesc mai mult insecticide organoclorurate, organofosforice, compuşi carbaminici cu grad mare de risc.

În prezent, ţările dezvoltate încearcă descoperirea şi utilizarea unor noi pesticide, mai puţin toxice, cu durată redusă de remanenţă şi care nu se acumulează în verigile lanţurilor trofice, pentru a deveni dăunătoare nu numai omului, ci şi mediului.

B. Efectele industrializării asupra sănătăţii umane

Se cunosc bine efectele poluante ale industriei, prin eliminarea în atmosferă a unei mari cantităţi de gaze (fum şi aburi) şi de particule fine de impurităţi solide, care creează mari calote întunecate, nocive, ce plutesc deasupra aglomerărilor industriale. Cele mai intens poluante sunt termocentralele, furnalele, oţelăriile, fabricile de ciment şi o mare parte dintre cele chimice.

Substanţele chimice eliminate în aer se depun, în timp, pe case, pe străzi, pe covorul vegetal din împrejurimi, dar şi în plămânii oamenilor, de unde sunt vehiculate în tot organismul (Tabelul 14).

Poluanţii industriali interacţionează cu diferiţi alţi factori (malnutriţia, obezitatea, bolile infecţioase şi parazitare), afectând puternic sănătatea umană.

Impactul puternic al industrializării asupra sănătăţii umane este susţinut şi de unele aspecte ale procesului de globalizare, care au permis companiilor să opereze departe de localizarea resurselor şi a pieţelor, neglijând măsurile de protecţie a mediului şi de asigurare a condiţiilor decente de muncă.

De exemplu, producţia de azbest, despre care se ştie că este cancerigen, a fost mutată din SUA în Brazilia, India, Pakistan, Indonezia, Coreea de Sud. De asemenea, o problemă o constituie şi exportul de deşeuri industriale, în cea mai mare parte ilegal, a căror producţie depăşeşte cantitatea de 350 de milioane de tone anual.

Tabel 14. *Efectele directe ale industrializării asupra sănătăţii populaţiei umane.*

Nr. crt.	Substanţe poluante	Sursa de poluare	Efecte asupra sănătăţii umane	Persoane afectate
1.	POP (PCB-compuşi difenilpoliclorurați)	Procese industriale	- scăderea imunităţii, tulburări neurologice, anomalii reproductive, tulburări de comportament, creşterea incidenţei bolilor canceroase	Persoanele expuse la concentraţii crescute de PCB
2	Deşeuri POP (poluanţi organici persistenţi)	Procese industriale	- tulburări de creştere şi de dezvoltare, anomalii neurologice la naştere, întârzieri în dezvoltarea funcţiilor motorii, scăderea memoriei, a atenţiei şi a coeficientului de inteligenţă	Populaţia din zona de depozitare, în special copiii
3.	Metale grele (mercurul, cuprul, cromul)	Exploatările miniere aurifere, industria lemnului	- întârziere în dezvoltare, cancer, tulburări renale, moartea	Mineri şi persoanele prezente în împrejurimi
4.	Metale grele (plumbul)	Traficul rutier, vopselele acoperişurilor, procesarea şi exploatarea minereurilor	- atacă creierul, rinichii, aparatul reproducător, sistemul cardiovascular; - acumularea în sânge peste pragul de 10 determină, la copii, scăderea IQ-ului, creşterea agresivităţii, delicvenţa, tuburări de atenţie	Minerii, copiii din împrejurimi şi populaţia marilor metropole
5.	Particule în suspensie	Particule rezultate din procesele industriale, agricultură, construcţii, trafic rutier	- tulburări respiratorii şi cardiace, moartea, în cazul creşterii concentraţiei standard cu 50 $\mu g/m^3$.	Populaţia marilor centre industriale

De regulă, acestea sunt transportate pe continente (de exemplu, în Africa) sau în ţări (din afara UE) care nu deţin o tehnologie adecvată de depozitare, monitorizare şi de prelucrare a deşeurilor şi care nu adoptă măsuri de protecţie a sănătăţii publice (Dorsey, 1998).

Poluarea industrială are şi efecte indirecte asupra sănătăţii populaţiei umane.

Smogul industrial (amestec de aer umed cu produse rezultate din combustia cărbunelui, în special SO_2) care, în prezent, nu mai reprezintă o problemă, ca urmare a reglementărilor de utilizare a cărbunelui ca sursă de energie, a fost înlocuit de smogul fotochimic oxidant (un amestec de gaze ce se formează în troposferă, sub acţiunea radiaţiilor solare asupra emisiilor de NOx, CO, metan, compuşi organici volatili).

Principalul component al smogului fotochimic cu acţiune nocivă asupra organismelor este ozonul.

Concentraţii crescute de ozon din troposferă, peste limitele admise stabilite de WHO (30 ppb, pentru perioade mai lungi, şi 75-100 ppb, pentru perioade de maximum o oră), determină iritaţii oculare, cefalee, disconfort şi, mai ales, afecţiuni cardiace şi pulmonare, care pot ajunge la emfizem şi la obstrucţia ireversibilă a căilor pulmonare, urmată de moartea organismului.

Dacă se pune problema reducerii concentraţiei ozonului de la suprafaţa solului, nu acelaşi lucru se urmăreşte şi în cazul ozonului din stratosferă.

Stratul de ozon din stratosferă are proprietatea de a absorbi radiaţiile ultraviolete periculoase, care acţionează asupra organismelor la nivelul replicaţiei ADN, determinând mutaţii uneori letale.

Alte efecte ale reducerii stratului de ozon asupra organismului uman sunt: cancerul cutanat, cancerul glandelor salivare, glaucomul şi cataractele, efectul imuno-depresiv.

Scăderea ozonului din stratosferă se datorează atât factorilor naturali, cât şi unor factori antropologici, dintre care cei mai activi sunt clorofluorocarburile.

Prin Protocolul de la Montréal din anul 1987 – care prevedea necesitatea protejării stratului de ozon din stratosferă, prin înlocuirea clorofluorocarburilor cu alţi compuşi mai puţin periculoşi –, şi extins în 1990 la Londra, prin includerea mai multor state, producerea şi utilizarea compuşilor halogenaţi şi a tetraclorurii de carbon trebuiau sistate până în anul 2000.

Începând cu anul 1999, România a aderat la măsurile prevăzute de Protocolul de la Montréal. Se preconizează ca până la mijlocul secolului al XXI-lea, datorită eficienţei măsurilor stabilite, stratul de ozon să se refacă complet.

4.3. Modificările climatice şi sănătatea umană

În afara efectului de seră, modificările climatice sunt determinate şi de anumiţi factori naturali, cum ar fi: albedoul planetar, circulaţia curenţilor de aer de deasupra oceanelor, curenţii de convecţie, modificări în luminozitatea solară, injectarea de praf şi sulfaţi în stratosferă, în urma erupţiilor vulcanice etc. (Jones şi Wigley, 1990).

În prezent, efectul de seră este, de fapt, efectul activităţilor antropice ce au ca rezultat o supraîncălzire a părţii inferioare a troposferei, cu consecinţe majore asupra întregii biosfere, nu numai asupra sănătăţii omului. (Alley şi colab. 2003)

Valurile de căldură, mai mult decât cele de frig, au ca rezultat creşterea variabilităţii climei, a frecvenţei cicloanelor, a vânturilor puternice, a inundaţiilor şi creşterea ratei mortalităţii în rândul populaţiei umane (în special, cea afectată de tulburări cardiovasculare).

Creşterea temperaturii atmosferice şi a umidităţii, ca efect al încălzirii globale, modifică ciclurile de viaţă ale unor agenţi patogeni şi aria de răspândire a vectorilor lor.

Astfel, maladii ca malaria, febra hemoragică dengue, febra galbenă, diferite encefalite vor determina epidemii în zonele în care populaţia umană este lipsită de rezistenţă, deoarece nu a avut un contact anterior cu aceste boli.

Un caz concret îl reprezintă apariţia malariei în zonele înalte din Madagascar, Kenya şi Etiopia, zone care altădată erau prea reci pentru a permite răspândirea unor asemenea boli.

Se ştie că temperatura ridicată şi umiditatea sunt factori de mediu care influenţează direct abundenţa şi distribuţia vectorului acestei boli, ţânţarul *Anopheles* (Tabelul 15).

Tabel 15. *Posibile transformări ale distribuţiei unor maladii tropicale determinate de modificările climatice (modificat după McMichael şi colab. 1996).*

Nr. crt.	Maladia	Transmiţător	Răspândire în prezent	Probabilitatea de modificare a ariei de răspândire
1.	malarie	ţânţar	tropical şi subtropical	mai mult ca sigur
2.	filarioză limfatică	ţânţar	tropical şi subtropical	probabil
3.	schistosomiază	melci acvatici	tropical şi subtropical	foarte probabil
4.	tripanosomiază africană	musca-ţeţe	Africa tropicală	probabil
5.	leichmaniază	musca Phlebotomine	Asia, Europa de Sud, Africa, America	probabil
6.	onchocercoză	fluture-negru	Africa, America Latină	foarte probabil
7.	febră dengue	ţânţar	tropical şi subtropical	foarte probabil
8.	febră galbenă	ţânţar	America de Sud, Africa tropicală	foarte probabil

Modificările privind regimul precipitaţiilor – care pot duce la inundaţii – cresc incidenţa maladiilor transmise prin apă (giardioza, holera, boli diareice), ca urmare a îngreunării accesului oamenilor la sursa de apă, la condiţii sanitare adecvate. Poluarea atmosferică poate fi modificată de vânturile şi precipitaţiile puternice, prin creşterea concentraţiei de ozon din troposferă, a smogului, prin acumularea sau dispersia poluanţilor existenţi afectând sănătatea oamenilor din zonă.

Conform datelor Organizaţiei Mondiale a Sănătăţii (WHO,1997) modificările factorilor de mediu, indiferent de cauza lor, naturală sau antropologică, influenţează, în mod direct şi indirect, sănătatea populaţiei umane, crescând riscul contactării a numeroase boli, unele letale.

Reţine!

Fenomenul El Niño afectează transportul ozonului spre Poli. El Niño este un curent oceanic cald, ce se produce la începutul verii australe (decembrie), cu direcţia N-S, de-a lungul coastelor Pacifice ale statelor Ecuador şi Peru. Durează 7-18 luni şi are peak-ul în perioada Crăciunului, de unde şi denumirea fenomenului (El Niño – copilaş, băieţel). Când fenomenul este foarte intens, se poate extinde şi spre centrul Oceanului Pacific şi se poate menţine luni întregi. Cauzele fenomenului nu sunt pe deplin elucidate, fiind probabil un feedback produs între curenţii atmosferici, oceanici şi temperatură. Fenomenul El Niño din 1997-1998 a micşorat stabilitatea vortexului polar, favorizând creşterea uşoară a temperaturii din interiorul său, în iarna anului 1998, şi scăderea ozonului polar, în primăvara următoare.

4.4. Strategii de îmbunătăţire a stării de sănătate

Odată cu dezvoltarea economiei, în ultima jumătate a secolului trecut, s-a îmbunătăţit substanţial starea de sănătate a populaţiei umane. La nivel mondial, speranţa de viaţă a crescut la 65 de ani, iar rata mortalităţii copiilor cu vârste sub 5 ani a scăzut semnificativ. Chiar şi în aceste condiţii, milioane de copii continuă să moară, iar populaţia adultă se confruntă cu maladii ce pun în pericol viaţa, mai ales în ţările sărace ale Globului. Acest fapt a determinat Organizaţia Naţiunilor Unite pentru Dezvoltare să-şi fixeze două obiective majore ale activităţii:

- reducerea cu 2/3 a mortalităţii infantile şi cu 3/4 a celei maternale, prin extinderea asistenţei la naştere, până în anul 2015;
- reducerea răspândirii SIDA, a malariei şi a altor boli infecţioase.

Studiile de prognoză realizate de Jha şi colab. (2002) au arătat că aceste obiective vor fi greu de atins; până în anul 2015, scăderea mortalităţii se poate realiza în proporţie de numai 44%-53%, iar 55 de milioane de oameni vor mai fi încă bolnavi de SIDA.

Organizaţia Mondială a Sănătăţii consideră că numeroasele boli care determină anual moartea a 11 milioane de copii cu vârste mai mici de 5 ani s-ar datora deteriorării mediului ambiant.

Este cert că sănătatea şi mediul se află într-o strânsă interdependenţă şi, de aceea, această relaţie trebuie abordată interdisciplinar de către ecologi, biologi, medici de sănătate publică, sociologi, economişti demografi, politicieni meniţi să stabilească programele de protecţie a mediului şi de îmbunătăţire a sănătăţii umane.

Strategiile actuale pentru îmbunătăţirea stării de sănătate a omului vizează:

1. *focalizarea eforturilor pentru identificarea şi înlăturarea cauzelor ce afectează sănătatea.* Conform OMS şi Băncii Mondiale, îmbunătăţirea condiţiilor de viaţă ar putea creşte gradul de sănătate a oamenilor; de aceea, una dintre strategiile la nivel internaţional o constituie reducerea sărăciei.

De asemenea, se impune îmbunătăţirea calităţii mediului, prin monitorizarea calităţii aerului, practicarea unei agriculturi lipsite de pesticide şi fertilizatori şi prin dezvoltarea unei industrii mai puţin poluante.

Reducerea poluării necesită investiţii financiare însemnate, în vederea îmbunătăţirii tehnologiilor industriale, a captării poluanţilor din emisii, a îndepărtării plumbului din benzină. În prezent, pentru curăţarea mediului se utilizează cu succes *bioremedierea*.

Metoda constă în utilizarea microorganismelor modificate genetic, capabile să îndepărteze diferite substanţe toxice din mediu.

2. *creşterea gradului de finanţare şi îmbunătăţirea asistenţei medicale.*

De exemplu, susţinerea financiară a extinderii asistenţei la naştere la 80% din populaţie ar reduce semnificativ decesele, din Africa (la mai puţin de 200 de femei/ 100 000 de locuitori, faţă de nivelul actual de 800/ 100 000). (Jha şi colab, 2002)

3. *detectarea la timp a zonelor în care apar epidemii şi stoparea răspândirii lor.*

Eforturileconjugatealeagenţiilorinternaţionale, ale guvernelor naţionale şi ale companiilor private ar putea reduce incidenţa bolilor mult mai eficient, prin desfăşurarea unor programe de control pentru fiecare maladie în parte, decât o fac comunităţile locale.

Programul de control al onchocercozelor, desfăşurat cu efortul comun al FAO, UNDP, al Băncii Mondiale şi al OMS în Africa de Vest, a dus la scăderea dramatică a afecţiunii denumite cecitate de râu, care poate determina orbirea.

4. s*timularea cercetării medicale şi farmaceutice, în vederea producerii de noi vaccinuri şi medicamente.*

Imunizarea populaţiei ar putea salva, anual, aproximativ 9 milioane de vieţi la nivel mondial. (UNICEF, 1996)

Controlul vectorilor diferitelor boli trebuie să constituie o prioritate, chiar dacă există medicamente şi vaccinuri pentru respectivele boli.

5. *creşterea programelor de educaţie pentru mediu şi educaţie igienico-sanitară în rândul populaţiei umane.*

O simplă spălare a mâinilor ar putea reduce drastic incidenţa bolilor diareice. (Huttly şi colab.,1997)

Dezvoltarea sistemului educaţional şi a cercetărilor ştiinţifice sunt strategii care vor contribui, cu siguranţă, la asigurarea sănătăţii, considerată un bun public global. (Keusch şi Medlin, 2003)

Reţine!

Virusul Ebola, din ce în ce mai frecvent la populaţiile de primate, se transmite la om. Din decembrie 2001 şi până în martie 2002, au murit de Ebola 50 de oameni în Gabon şi 120 în R.D. Congo. Nu se cunoaşte un vaccin care să limiteze răspândirea bolii.

Rezumat

Starea de sănătate a populaţiei umane poate fi apreciată în funcţie de doi indicatori principali: *speranţa de viaţă şi procentul mortalităţii infantile*. Diferenţele existente de la o ţară la alta, de la urban la rural, privind valorile celor doi parametri, se explică prin modificările distructive ale mediului ambiant, consecinţe ale diferenţelor de civilizaţie şi de dezvoltare economico-socială. Principalele cauze ale deceselor sunt: malnutriţia sau alimentaţia puţin variată, bolile infecţioase şi parazitare transmisibile, bolile cronice netransmisibile şi accidentele rutiere.

- Extinderea terenurilor agricole, în dauna păşunilor şi a pădurilor, a irigaţiilor, a produs modificări importante în peisajul natural: salinizare, înmlăştinire, urmate de schimbări în biodiversitate (dezvoltarea vectorilor unor boli transmisibile), cu efecte negative asupra sănătăţii umane. Substanţele chimice utilizate pentru creşterea productivităţii agricole (îngrăşăminte chimice, pesticide şi fertilizatori) au impact atât direct asupra sănătăţii populaţiei umane, cât şi indirect, prin consumul de alimente sau prin pătrunderea lor în apele de infiltrare care ajung în pânza freatică sau în albia râurilor.
- Poluanţii industriali şi cei proveniţi din traficul rutier interacţionează cu alţi diferiţi factori (malnutriţia, obezitatea, boli infecţioase şi parazitare), afectând puternic sănătatea umană.
- Conform datelor WHO, modificările factorilor de mediu, indiferent de cauza lor naturală sau antropologică, influenţează, în mod direct şi indirect, sănătatea populaţiei umane, crescând riscul contactării a numeroase boli, unele letale.
- Strategiile actuale pentru îmbunătăţirea stării de sănătate a omului vizează: focalizarea eforturilor pentru identificarea şi înlăturarea cauzelor ce afectează sănătatea, creşterea gradului de finanţare şi îmbunătăţirea asistenţei medicale, detectarea la timp a zonelor în care apar epidemii şi stoparea răspândirii lor, stimularea cercetării medicale şi farmaceutice, în vederea producerii de noi vaccinuri şi medicamente, diversificarea programelor de educaţie pentru mediu şi de educaţie igienico-sanitară în rândul populaţiei umane.

Temă

Plecând de la situaţia în care într-o localitate, pe o perioadă de o săptămână, se raportează că bolile diareice sunt frecvente şi afectează un număr mare de localnici, stabileşte şi notează care ar putea fi factorii de mediu responsabili de îmbolnăviri. Precizează ce măsuri se impun pentru rezolvarea situaţiei.

5. CONSERVAREA BIODIVERSITĂŢII

5.1 Conceptul de dezvoltare durabilă

Până în prezent, au fost descrise aproximativ 1,8 milioane de specii, deşi numărul estimat este mult mai mare. Rata de extincţie a speciilor a crescut, însă, îngrijorător, fiind de 1.000 de ori mai mare decât în orice moment din ultimii 100.000 de ani, din cauza activităţii umane, care alterează structura trofică a ecosistemelor, fluxul de energie şi circuitele biogeochimice. Aproape 50% din uscat a fost afectat, iar în mări şi în oceane, stocurile de peşti au fost reduse prin supraexploatare. De asemenea, recifurile de corali şi zonele de estuar au suferit degradări.

Această situaţie trebuie stopată, singura soluţie reprezentând-o **conservarea biodiversităţii**.

Raţiunile pentru care se impun acţiuni eficiente şi concertate privind conservarea biodiversităţii actuale pot fi rezumate astfel:

- din punctul de vedere al beneficiilor, biodiversitatea este deosebit de utilă omenirii, atât în plan economic, cât şi ştiinţific;
- conservarea biodiversităţii are şi o componentă etică. Oamenii sunt părţi ale sistemelor ecologice şi, ca urmare, trebuie să respecte aceste sisteme;
- importanţa biodiversităţii trebuie privită nu numai prin prisma valorii ei extrinseci (antropocentrice), ci şi prin prisma valorii intrinseci, care face ca ea să fie protejată, indiferent de interesele speciei umane.

Conservarea biodiversităţii integrează eforturile cercetătorilor din domenii variate, precum: ecologie, fiziologie, biologie moleculară, genetică, evoluţionism. În plus, trebuie conectate cu abordările biologice şi alte ştiinţe sociale, economice şi umaniste. Cu alte cuvinte, conservarea biodiversităţii trebuie să fie rezultatul eforturilor depuse de umanitate în ansamblu. Aceasta trebuie, de asemenea, să pună de acord, prin intermediul conceptului de **dezvoltare durabilă**, acţiunile întreprinse pentru îmbunătăţirea vieţii oamenilor cu cele de conservare a biodiversităţii.

Conceptul de dezvoltare durabilă se referă la prosperitatea pe termen lung a societăţii umane şi a ecosistemelor pe care aceasta se bazează. Dezvoltarea durabilă reprezintă armonizarea necesităţilor umane cu privire la dezvoltarea economică şi socială cu necesitatea de a proteja mediul natural şi cel antropizat.

Din această definiţie rezultă că dezvoltarea durabilă are trei componente: *mediu, societate* şi *economie* (Fig. 58). Reprezentând grafic aceste componente ca pe nişte cercuri suprapuse, de dimensiuni egale, zona de suprapunere constituie bunăstarea speciei umane (dezvoltarea durabilă sau sustenabilă, aşa cum mai este cunoscută în prezent). Pe măsura alinierii mediului, a societăţii şi a economiei, aria de suprapunere creşte şi, în consecinţă, sporeşte şi prosperitatea societăţii omeneşti.

Dezvoltarea durabilă nu este numai o ştiinţă, ci este, în acelaşi timp, o politică. Pentru a menţine desfăşurarea proceselor ecologice şi pentru a limita pierderea biodiversităţii, este necesară conectarea unor domenii foarte diferite: ştiinţifice, socio-umane, economice. De asemenea, este momentul reconsiderării poziţiei noastre în biosferă, ca parte componentă a acesteia. Este absolut necesar să protejăm natura, dar, în primul rând, trebuie să o înţelegem.

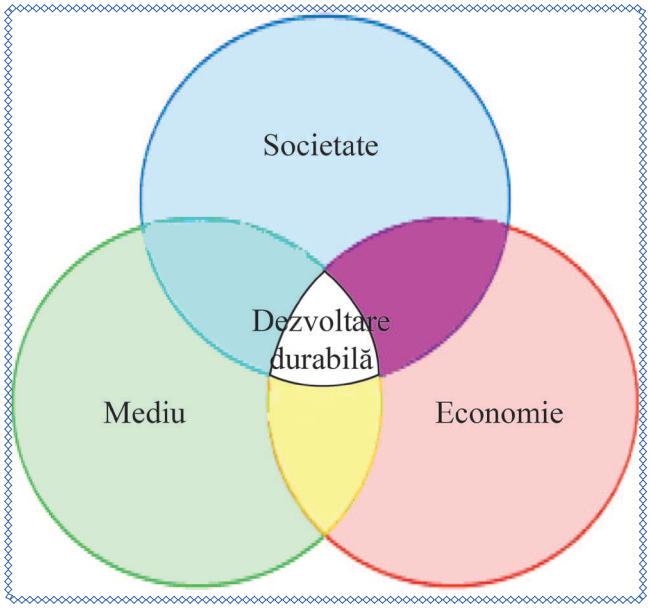


Fig. 58. *Schema dezvoltării durabile, la confluenţa celor trei componente: societate, economie şi mediu.*

Dezvoltarea durabilă se bazează pe o serie de principii, şi anume:

- oamenii au dreptul la o viaţă sănătoasă, în armonie cu natura;
- dezvoltarea actuală nu trebuie să submineze necesităţile cu privire la mediu ale generaţiei actuale sau ale generaţiilor viitoare;
- naţiunile trebuie să protejeze mediul ambiant, acţiunile de protecţie reprezentând o parte integrantă a procesului de dezvoltare a societăţii umane;
- este necesară o cooperare între toate statele, pentru a conserva, proteja şi restaura sănătatea planetei;
- trebuie reduse sau chiar eliminate modelele necorespunzătoare de producţie şi consum şi trebuie promovate politici demografice adecvate;
- statele trebuie să coopereze pentru promovarea unui sistem economic internaţional deschis, care să conducă la creşterea economică şi la dezvoltarea durabilă în toate ţările.

Temă

Cum consideri că trebuie modificată schema din figura 58, pentru a corespunde situaţiei actuale pe plan mondial?

5.2. Metode de conservare a capitalului natural

Impactul antropic asupra naturii a dus la distrugerea parţială sau totală a numeroase ecosisteme, afectând serios biodiversitatea.

Amploarea şi complexitatea fenomenului au impus dezvoltarea unui nou domeniu de studiu: **conservarea capitalului natural** şi, implicit, **conservarea biodiversităţii.**

Pentru a garanta o dezvoltare socioeconomică durabilă, este absolut necesar să se asigure conservarea unei structuri diverse şi echilibrate a capitalului natural şi utilizarea resurselor şi a serviciilor produse de acesta, în limitele capacităţii de suport a componentelor sale. Astfel, conservarea Capitalului Natural presupune, în principal, păstrarea unui raport acceptabil între ecosistemele naturale, seminaturale şi antropizate, cu menţinerea heterogenităţii în cadrul fiecărui tip de ecosisteme şi asigurarea conectivităţii între aceste ecosisteme.

Strategiile tradiţionale de conservare a biodiversităţii, ca parte componentă a capitalului natural, se bazau pe valoarea economică a componentelor biodiversităţii.

Aceasta era considerată doar o sursă de bunuri şi servicii şi era gestionată doar pentru a maximaliza câteva specii de interes pentru om.

În prezent, toate componentele biodiversităţii sunt considerate importante, ceea ce a dus la reorientarea strategiilor de conservare. Conservarea biodiversităţii necesită, prin urmare, o abordare complexă: una *politică*, la nivelul factorilor de decizie, şi una *tehnică*, la nivelul specialiştilor.

Din punct de vedere ştiinţific, s-au configurat două direcţii majore de abordare: *populaţiile cu efective mici* şi *populaţiile în declin*.

A. Modelul populaţiilor mici

Acest mod de a aborda biodiversitatea urmăreşte studiul proceselor care fac ca populaţiile mici să ajungă, în final, la extincţie.

Se pune întrebarea: cât de mică trebuie să fie populaţia pentru a se da startul extincţiei? Nu se poate da un răspuns clar, întrucât, în acest proces, intervin numeroşi factori, printre care şi tipul de organism. Astfel, prădătorii de talie mare formează, de obicei, populaţiile reduse numeric. Este evident că nu toate populaţiile reduse numeric se îndreaptă spre extincţie. Efectivul minim necesar pentru supravieţuirea unei specii este cunoscut sub denumirea de **populaţie viabilă minimă.**

Obiectivul acestei analize este de a estima şansele de supravieţuire a unei populaţii şi de a permite cercetătorilor să stabilească consecinţele probabile ale diferitelor planuri de management de mediu. Orice program de conservare a biodiversităţii trebuie să sprijine menţinerea unor efective de indivizi care să conţină cel puţin numărul viabil minim de indivizi activi din punct de vedere reproductiv.

Până în prezent, modelul populaţiilor mici nu a contribuit semnificativ la conservarea speciilor periclitate, cel mai frecvent oferind doar o estimare a perioadei în care populaţia va mai supravieţui în absenţa unor modificări radicale.

B. Modelul populaţiei în declin

Acest model se ocupă de populaţii ameninţate sau în pericol, chiar dacă aceste populaţii au efective mult mai mari decât mărimea viabilă minimă.

Modelul populaţiilor în declin subliniază rolul primordial al factorilor de mediu în reducerea efectivelor populaţiilor. De exemplu, defrişarea pădurilor determină reducerea şi, ulterior, extincţia populaţiilor de organisme dependente de copaci.

Din cauza varietăţii cauzelor care determină declinul populaţiilor, nu sunt posibile generalizări, importanţa teoretică fiind redusă. Acest mod de abordare este, totuşi, mult mai relevant, întrucât caută cauzele declinului şi prescrie măsuri de redresare.

Principalele metode de conservare

Pentru menţinerea biodiversităţii, se utilizează în prezent mai multe sisteme de conservare:

- stabilirea unui sistem de arii protejate sau zone care necesită măsuri speciale de conservare, în paralel cu promovarea unei dezvoltări durabile în rândul comunităţilor locale şi a zonelor adiacente ariilor protejate;
- managementul speciilor în sistemele ecologice naturale şi seminaturale, în principal în sistemul de arii protejate;
- menţinerea şi perpetuarea organismelor vii în grădini zoologice şi botanice;
- menţinerea seminţelor, a embrionilor, a microorganismelor etc., prin diferite metode de conservare (de exemplu: prin congelare).

Reţine!
Principiile dezvoltării durabile trebuie să stea la baza metodelor utilizate pentru conservarea capitalului natural.

5.3. Arii protejate şi reconstrucţia ecologică

A. Arii protejate

Pentru încetinirea reducerii biodiversităţii, cercetătorii încearcă să identifice zonele care trebuie protejate. În prezent, aproximativ 7% din suprafaţa Globului este reprezentată de asemenea arii protejate.

Ariile protejate sunt porţiuni de uscat sau ocean, în care diversitatea biologică, împreună cu resursele naturale şi culturale asociate, este protejată prin măsuri administrative stabilite prin lege.

Există mai multe categorii de arii protejate, dintre care cele mai cunoscute sunt: rezervaţiile naturale ştiinţifice, parcurile naţionale, monumentele naturii, peisajele marine. Un loc aparte îl ocupă **rezervaţiile biosferei**, care sunt ecosisteme terestre sau acvatice, sau o combinaţie dintre acestea, recunoscute la nivel internaţional, în cadrul programului UNESCO „Omul şi Biosfera”.

În ţara noastră, Delta Dunării este în prezent rezervaţie a biosferei (Fig. 59) şi îndeplineşte cele trei funcţii caracteristice acestor zone protejate:

- funcţia de conservare a resurselor naturale (specii, ecosisteme în totalitate);
- funcţia de dezvoltare, prin promovarea unei creşteri economice şi sociale durabile;
- funcţia logistică, oferind cadrul pentru derularea unor proiecte educaţionale, de cercetare şi de monitoring.

Fig. 59. *Rezervaţia Biosferei Delta Dunării.*

Numeroase discuţii se poartă asupra acelor zone relativ mici (denumite în limba engleză **biodiversity hot spot**), care au o mare concentraţie de specii endemice şi un număr mare de specii ameninţate sau în pericol. Doar o mică parte din suprafaţa Pământului (1,5%) deţine o treime din toate speciile de plante şi animale, inclusiv din ecosisteme acvatice. Există, astfel, un rezervor natural de populaţii, însă identificarea lui nu este tocmai simplă. Unii cercetători consideră că se acordă o prea mare importanţă acestor zone restrânse, în

dauna ariilor mari care trebuie protejate. Rezervele naturale de biodiversitate reprezintă mici insule într-o mare de habitate degradate de activitatea umană.

Se pune întrebarea dacă situaţia optimă o reprezintă crearea unei arii protejate mari sau crearea mai multor zone protejate, de dimensiuni mai mici. Un argument în favoarea primei soluţii este legat de animalele de talie mare, cu densităţi numerice reduse, care ocupă habitate vaste.

Pe măsură ce studiul biodiversităţii a evoluat, a devenit evident faptul că numeroase rezervaţii naturale sunt prea mici. În mod practic, ceea ce dictează deseori este utilitatea zonei respective pentru om. Multe zone conservate nu sunt utile omului nici pentru agricultură, nici pentru silvicultură. Totuşi, când zonele conservate sunt înconjurate de teritorii utile pentru om, şi acestea trebuie integrate în strategiile de conservare.

Unele state au adoptat legi care privesc aşa-numitele **rezerve zonale**. O rezervă zonală reprezintă o regiune extinsă, care include una sau mai multe arii nemodificate de om, înconjurate de suprafeţe transformate de activitatea umană, şi care sunt utilizate pentru scopuri economice. Obiectivul urmărit prin crearea acestor zone este dezvoltarea unui climat socio-economic în suprafeţele înconjurătoare, compatibil cu viabilitatea pe termen lung a zonei aflate în mijlocul ariei protejate. Zonele înconjurătoare sunt folosite în continuare în scopuri economice, dar sunt supuse şi ele unor reglementări care să prevină alterarea lor.

Rata înaltă de exploatare a ecosistemelor de către om a condus la ideea că doar 10% din biosferă va putea fi vreodată protejată.

Reţine!

Ariile protejate sunt o soluţie pentru conservarea capitalului natural, în măsura în care organizarea şi administrarea lor reprezintă un fundament ştiinţific şi legislativ.

Temă

Pe ce se bazează funcţia logistică a Rezervaţiilor Biosferei?

B. Reconstrucţia ecologică a ecosistemelor degradate

Numeroase zone distruse din cauza activităţilor umane sunt ulterior abandonate. Aşa se întâmplă în cazul multor suprafeţe pe care s-au desfăşurat activităţi miniere sau în unele zone tropicale, unde, după folosirea intensă în scopuri agricole, pământurile sunt abandonate. Numeroase ecosisteme sunt puternic degradate şi prin deversarea unor substanţe chimice puternic toxice sau prin deversarea reziduurilor petroliere. Aceste terenuri se măresc de la an la an ca suprafaţă, cu atât mai mult cu cât, prin activităţile umane necontrolate, rata naturală de refacere este mult mai redusă decât rata distrugerii (Fig. 60).

Comunităţile biologice pot reface în timp diferitele ecosisteme, dar timpul necesar depinde, în principal, de mărimea suprafeţei afectate şi, mai puţin, de tipul de agresiune exercitat. Cu cât suprafaţa este mai mare, cu atât este necesară o perioadă mai lungă de timp pentru reabilitare.

Una dintre principalele supoziţii pe care se bazează reconstrucţia ecologică este aceea că cele mai multe distrugeri sunt *reversibile*. Totuşi, cea de-a doua presupunere care stă la baza reconstrucţiei ecologice se referă la faptul că nicio comunitate nu posedă capacităţi infinite de refacere.

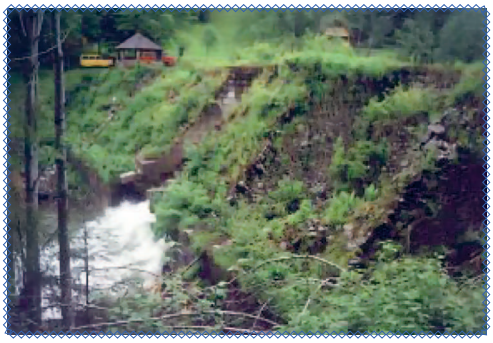


Fig. 60. *Versant afectat de eroziune, ca urmare a defrişărilor necontrolate, care urmează a fi supus reconstrucţiei ecologice, prin repopulare cu specii de plante.*

Principala preocupare a cercetătorilor este legată de reducerea timpului de refacere a ecosistemelor. Pornind de la acest obiectiv, s-au elaborat două strategii importante: *bioremedierea* şi *augmentarea biologică*.

Bioremedierea reprezintă folosirea organismelor vii (procariote, fungi, plante) pentru detoxifierea ecosistemelor poluate. Astfel, unele plante adaptate solurilor care conţin metale grele sunt capabile să acumuleze concentraţii mari de asemenea metale. Din acest motiv, ele pot fi folosite pentru repopularea situsurilor poluate de minerit şi alte activităţi umane, unde vor ajuta, în acelaşi timp, la îndepărtarea contaminanţilor.

Această capacitate de concentrare a metalelor este întâlnită şi la unele specii de procariote şi licheni. De exemplu, unii licheni pot creşte foarte bine pe soluri bogate în uraniu şi, de aceea, sunt folosiţi în zonele în care s-au desfăşurat cândva activităţi miniere, atât ca specie indicator al poluării, cât şi ca posibil remediu.

Sunt numeroase exemplele în care specii de bacterii sunt utilizate pentru eliminarea din mediu a poluanţilor, chiar şi a celor greu degradabili, aşa cum sunt reziduurile petroliere.

Augmentarea biologică foloseşte organismele vii pentru a introduce în mediu unele substanţe absolut necesare. În utilizarea acestei tehnici, trebuie să se ţină cont, în primul rând, de nutrienţii care au fost eliminaţi. Cel mai adesea, se folosesc plante capabile să crească pe soluri sărace în nutrienţi şi care sporesc, astfel, rata modificărilor succesionale în zonele afectate. După ce plantele introduse (de exemplu, plante leguminoase care formează simbioze cu bacterii fixatoare de azot) (Fig. 61) au determinat acumularea în sol a unei cantităţi suficiente de materie organică, plantele indigene recolonizează zona şi reuşesc să se dezvolte mai bine decât cele folosite în reconstrucţia ecologică.

Reconstrucţia ecologică, ca ansamblu de metode utile pentru refacerea ecosistemelor distruse şi aducerea lor la o stare cât mai asemănătoare cu cea iniţială, se află încă la început, deşi s-au înregistrat unele succese remarcabile. Un exemplu de proiect deosebit de ambiţios este refacerea albiei Rinului, în care ţările riverane cooperează pentru refacerea diversităţii habitatelor, pentru îmbunătăţirea calităţii apei şi protecţia împotriva inundaţiilor.

Fig. 61. *Rădăcină de soia pe care se observă nodozităţi datorate simbiozei cu bacterii fixatoare de azot.*

LUCRĂRI PRACTICE

I. Analiza factorilor abiotici

Determinarea calităţii apelor pe baza însuşirilor organoleptice

Calitatea unei ape se stabileşte în funcţie de scopul pentru care este folosită. De exemplu, apa unei anumite surse se poate folosi, fără nicio determinare, ca apă industrială, dar nu şi ca apă potabilă.

Metoda aleasă pentru a fi prezentată este o metodă simplă, care poate fi utilizată cu succes în activitatea de cercetare realizată de elevi, folosind aparatură şi substanţe chimice existente în laboratorul şcolar.

Desfăşurarea activităţii practice

Lucrarea se poate desfăşura în teren şi necesită respectarea următoarelor măsuri:

- prelucrarea instrucţiunilor de lucru, cu scopul prevenirii intoxicării sau a contaminării cu agenţi patogeni a elevilor;
- prelucrarea instrucţiunilor care trebuie respectate cu stricteţe, pentru ca rezultatele să fie cât mai reale:

1. se recoltează probele de apă în butelii de sticlă incoloră, foarte bine spălate, clătite de trei ori cu apa din care urmează a se lua proba;

2. modalitatea de recoltare depinde de sursa de apă; din izvoare se recoltează din punctul de curgere liberă, iar din lacuri şi râuri probele se iau de sub oglinda apei;

3. în carneţelele de teren sunt notate observaţii privind proba din butelia de sticlă incoloră, aspectul apei recoltate, care poate fi incoloră, opalescentă, tulbure sau colorată. Culoarea poate fi dată de suspensiile existente în apă sau de substanţe chimice.

Se determină:

- turbiditatea;

Aceasta se datorează prezenţei în apă a particulelor solide în suspensie. Materialele în suspensie pot fi rezultatul unor activităţi naturale (eroziunile) sau ale unor acţiuni antropice (deversarea apelor uzate menajere şi industriale). Pentru estimarea cantităţii de materiale în suspensie, se recoltează un litru de apă şi se filtrează prin hârtie de filtru, în prealabil uscată şi cântărită. Filtrul încărcat cu substanţe se usucă la 105°C, se cântăreşte din nou şi din diferenţa de greutate, se determină cantitatea de aluviuni sau materiale din apă. Sunt cazuri în care apa pare tulbure şi din cauza bulelor de gaz, mai ales în cazul apelor bogate în bicarbonaţi de calciu. Prezenţa materialelor în suspensie afectează calitatea apelor, ducând uneori la modificări ecologice.

- culoarea apei;

Este o însuşire care poate da primele informaţii asupra modificării calităţii apelor. Intensitatea culorii diferitelor ape este dată de concentraţia substanţelor colorante, aceasta indicând faptul că s-a modificat calitatea apei. În cazul sursei de apă potabilă, se impun analize mai amănunţite de laborator. Culoarea apei potabile se determină comparându-se culoarea probei, adică 100 ml de apă puşi într-o eprubetă, cu o scară colorimetrică platin-cobalt sau bicarbonat-cobalt existentă în laboratorul şcolar. Rezultatul se exprimă în grade de culoare. Se consideră că este de bună calitate apa care are până la 15 grade de culoare.

- mirosul apei;

Provine de la substanţele volatile pe care le conţine apa ca rezultat al încărcării cu substanţe organice în descompunere, al dezvoltării planctonului, al poluării cu substanţe chimice sau cu ape reziduale.

Determinarea mirosului este necesar să se facă la temperatura de 15-20°C şi la 60°C, într-o încăpere lipsită de miros, de către o persoană care nu a experimentat mirosul probei. Într-un balon de sticlă cu gâtul larg se pun 150-200 ml de apă, se acoperă cu un capac, apoi apa se aduce la temperatura de determinare.

Se agită balonul de câteva ori, după care se ia capacul şi se inspiră adânc aerul din balon, apreciindu-se atât felul mirosului, cât şi intensitatea lui.

Se notează atât tipul mirosului (aromatic, de baltă, de lemn umed, de mucegai, de pământ, de peşte, de fân cosit, de hidrogen sulfurat, nedefinit), cât şi intensitatea lui (Tabelul 1).

Tabelul 1. *Clasificarea apelor după miros şi după intensitatea lui*

Mirosul	Intensitatea	Gradul
Fără miros	Inodor	0
Perceput numai de un cercetător experimentat	Foarte slab	1
Perceput de un consumator obişnuit	Slab	2
Net perceptibil	Perceptibil	3
Suficient de puternic pentru a face apa neplăcută la gust	Pronunţat	4
Atât de puternic încât apa nu se poate bea	Foarte puternic	5

Pentru apa potabilă se admite un miros până la gradul 2, peste acest grad apa nemaifiind bună de băut, în condiţii normale.

- gustul apei;

Aprecierea gustului se face din proba de apă folosită şi la determinarea mirosului. Se impune însă, în determinările pe care le efectuăm cu elevii, să luăm toate măsurile de precauţie pentru evitarea contaminării cu agenţi patogeni sau a otrăvirii. Elevul care determină gustul probei de apă trebuie ca înainte să nu consume alimente care să-i altereze gustul şi să-şi clătească bine gura cu apă lipsită de gust şi miros. Din proba de apă adusă la temperatura de 15-20°C se degustă aproximativ 15 ml care se ţin în gură, preţ de câteva secunde, apoi se apreciază şi se notează gustul apei. Intensitatea gustului se apreciază în grade de la 1 la 5 (Tabelul 2). Pentru apa de băut, intensitatea gustului nu trebuie să depăşească 2°.

Tabelul 2. *Clasificarea apelor după gust şi intensitatea lui*

Gustul	Intensitatea	Gradul
Fără gust	Fără gust	0
Perceput numai de un cercetător experimentat	Foarte slab	1
Perceput de un consumator obişnuit	Slab	2
Net perceptibil	Perceptibil	3
Suficient de puternic pentru a face apa neplăcută la gust	Pronunţat	4
Atât de puternic încât apa nu se poate bea	Foarte puternic	5

Sarcină de lucru

Determină calitatea apei din râul/lacul care alimentează oraşul/localitatea ta şi spune dacă aceasta este sau nu apă potabilă.

II. Determinarea structurii trofice în ecosistemele antropizate (piramida trofică, rețeaua trofică, lanțuri trofice)

Ecosistemul este format din două subsisteme: *biocenoza,* care reprezintă totalitatea vieţuitoarelor, şi *biotopul,* care este format din totalitatea factorilor abiotici.

Structura trofică a ecosistemului se reprezintă prin raporturile dintre subsistemele amintite anterior.

Din acest punct de vedere, se pot realiza două modalităţi de abordare:

- una parţial biocenotică, sub forma piramidei trofice;
- alta pe ansamblul sistemului, sub forma reţelei trofice.

❒ **Piramida trofică** este o modalitate de ilustrare grafică a structurii biocenozei. Aceasta se construieşte prin reprezentarea nivelurilor trofice (totalitatea organismelor similare din punctul de vedere al hranei) succesive, unul deasupra celuilalt, începând de la producătorii primari-P1 şi continuând prin consumatorii primari-C1 sau fitofagi, consumatorii secundari-C2 sau zoofagi şi consumatorii de vârf-Cv (terţiari sau cuaternari). Nivelul descompunătorilor nu se reprezintă, de regulă, sau se reprezintă separat. Se obţine, astfel, o construcţie grafică, în trepte egale ca înălţime şi cu lungimea proporţională cu mărimea nivelului trofic respectiv. Mărimea nivelului trofic se poate aprecia prin numărul indivizilor componenţi, prin biomasa lor şi prin cantitatea de energie degajată prin ardere. Cele mai cunoscute sunt piramidele trofice numerice. În principiu, piramidele trofice se caracterizează prin relaţia inversă dintre mărimea organismelor diferitelor niveluri trofice şi intensitatea metabolismului lor. De regulă, nivelurile trofice inferioare sunt formate dintr-un număr mai mare de organisme cu dimensiuni mai mici şi cu metabolism intens, producând o cantitate mare de biomasă, comparativ cu nivelurile trofice de vârf, care sunt formate dintr-un număr mai mic de organisme de dimensiuni mari şi cu metabolism slab (Figura a).

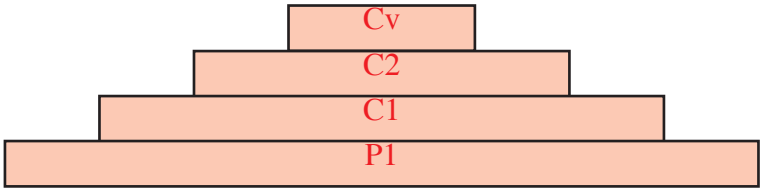


Figura a *Piramida trofică.*

❒ **Reţeaua trofică** ilustrează canalele prin care circulă materia în ecosistem, între cele cinci subsisteme: producători primari, consumatori primari, consumatori secundari, consumatori terţiari sau cuaternari, descompunători. Reţeaua trofică formată din două categorii de elemente (subsisteme şi canale) care le conectează, oferă o viziune globală de funcţionalitate a ecosistemului. Din punctul de vedere al prezenţei primului nivel trofic, reţelele trofice pot fi clasificate în două categorii:

1. *reţele trofice autotrofe,* caracterizate prin prezenţa primului nivel trofic reprezentat de producătorii primari (plante verzi şi organisme chimiosintetizante).

2. *reţele trofice heterotrofe,* lipsite de producătorii primari.

Reţeaua trofică se poate reprezenta cu grade diferite de schematizare, în funcţie de multitudinea de subsisteme trofice (uneori reprezentate în cadrul celor cinci subsisteme biologice fundamentale de specii) luate în consideraţie. De regulă, în reţelele trofice nu sunt reprezentate subsistemele abiotice, reţeaua trofică fiind în acest caz reţeaua biocenozei (Figura b).

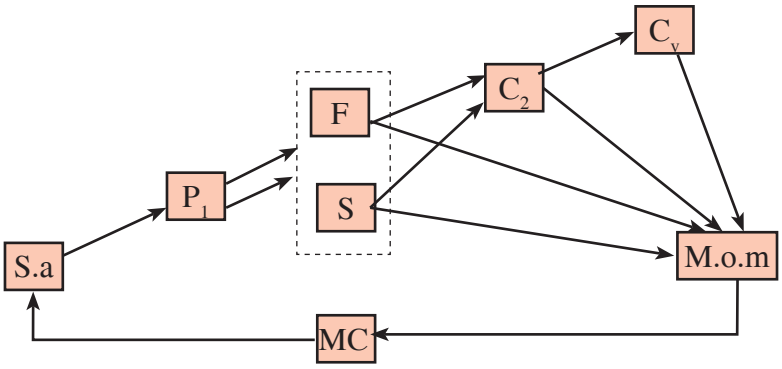


Figura b. *Reţeaua trofică autotrofă:*
C2 - consumatori secundari, Cv - consumatori de vârf, F - fitofagi, MC - descompunători, M.o.m - materie organică moartă, P1 - producători primari, S - saprofage, Sa - substanţă anorganică.

❒ **Lanţurile trofice** sunt canale de circulaţie a materiei în cadrul reţelei trofice.

Speciile din diferite nivele trofice sunt legate prin relaţii de nutriţie. Fiecare specie dintr-un lanţ trofic reprezintă o verigă trofică. Astfel, lanţul trofic devine, în plan figurativ, o succesiune de verigi trofice al căror număr este limitat la 4-5.

Sarcină de lucru

➢ Observă structura ecosistemului unui parc sau al unui heleşteu din localitatea ta şi realizează fotografii ale speciilor întâlnite.

➢ Cu ajutorul fotografiilor diferitelor specii, întocmeşte piramida trofică, reţeaua trofică şi lanţurile trofice corespunzătoare.

➢ Adună într-un portofoliu toate materialele elaborate pe parcursul studiului ecosistemului ales.

III. Investigarea efectului emisiilor industriale și al gazelor de eșapament ale autovehiculelor asupra arborilor

Una dintre consecinţele urbanizării o reprezintă creşterea concentraţiei de gaze toxice în atmosferă, cu implicaţii negative asupra tuturor componentelor biocenozei.

Pentru a investiga influenţa negativă a emisiilor industriale sau a gazelor de eşapament se pot verifica acţiunile acestora asupra producătorilor primari, şi anume asupra arborilor.

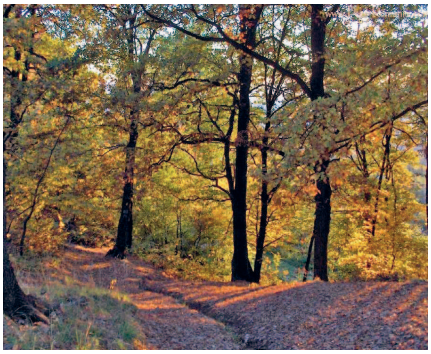
Efectul exercitat de gazele industriale şi de eşapament asupra copacilor poate fi estimat prin:

➢ gradul de creştere în grosime a tulpinii, apreciat prin diametru şi circumferinţă;
➢ efectul asupra frunzelor (îngălbenire, necrozare, cădere).

Pentru a face observaţii de teren, precum şi pentru colectarea materialelor pe care se va lucra în clasă, se vor efectua următoarele deplasări/excursii:

➢ într-o pădure, o plantaţie forestieră sau o livadă, situate în apropierea unui obiectiv industrial;
➢ într-o pădure traversată de o şosea cu circulaţie intensă;
➢ într-un parc situat în apropierea unei şosele intens circulate.

Se lucrează pe grupe de elevi, fiecare cu sarcini precise: măsurarea circumferinţei; estimarea/aprecierea distanţei faţă de sursa de poluare; colectarea frunzelor; determinarea ponderii suprafeţei atacate a frunzelor (un sfert, jumătate, două treimi etc.).



Emisiile industriale şi gazele de eşapament atentează asupra vieţii în ansamblul ei.

Materiale necesare:

- instrumente pentru măsurarea circumferinţei arborilor;
- pungi de hârtie sau material plastic, cutii de carton pentru transportul frunzelor colectate;
- caiet de teren pentru înregistrarea datelor;
- etichete pentru notarea speciilor de arbori şi a distanţei acestora faţă de sursa de poluare.

Etapele de lucru:

- se aleg copaci de esenţe diferite, de înălţimi, deci vârste variabile, situaţi la distanţe din ce în ce mai mari de şosea sau de o întreprindere industrială;
- se dă un număr de ordine fiecărui copac selectat pentru studiu, notându-se într-un carnet toate datele necesare prelucrării materialului;
- se măsoară circumferinţa mai multor copaci şi se determină diametrul;
- din fiecare copac se culeg, la întâmplare, 50 de frunze (îngălbenite sau nu). Frunzele sunt puse la presat pentru a fi analizate în timpul orelor de clasă.
- se stabileşte densitatea numerică medie pe metru pătrat a frunzelor căzute.

Pentru buna desfăşurare a activităţii practice trebuie respectate anumite condiţii:

- arborii selectaţi trebuie să fie situaţi în vecinătatea unor obiective industriale sau, în cazul în care se urmăreşte efectul gazelor de eşapament, la distanţe variate de căile rutiere.
- se aleg copaci de vârste apropiate (să nu se compare păduri bătrâne cu plantaţii tinere);
- se va ţine cont şi de alte posibile surse de poluare (ape contaminate, tratamente cu pesticide etc.);
- se analizează un număr suficient de arbori, pentru ca rezultatele să fie concludente şi să permită calcularea unor valori medii.

Pe baza măsurătorilor, se calculează valorile medii ale parametrilor luaţi în studiu pentru zone aflate la distanţe diferite faţă de sursa de poluare. Analiza rezultatelor va indica valori mai scăzute ale gradului de creştere a arborilor în zona expusă direct factorilor poluanţi, din cauza efectului inhibitor al emisiilor de gaze industriale şi de eşapament asupra procesului de fotosinteză.

EVALUARE

I. Asociere

1 Asociază noţiunile din coloana A cu noţiunile din coloana B.

A	B
1. cicluri biogeochimice globale; **2.** cicluri biogeochimice locale.	**a.** carbon; **b.** fosfor; **c.** potasiu; **d.** calciu; **e.** oxigen; **f.** sulf; **g.** azot.

2 Asociază noţiunile din coloana A cu noţiunile din coloana B.

A	B
1. biocenoza; **2.** biotopul.	**a.** fitocenoza naturală; **b.** plante de cultură; **c.** depozite de deşeuri şi reziduuri stagnante; **d.** antropocenoza; **e.** mediul abiotic natural.

3 Asociază noţiunile din coloana A cu noţiunile din coloana B.

A	B
1. funcţia de conservare; **2.** funcţia de dezvoltare; **3.** funcţia logistică.	**a.** rezervaţiile biosferei; **b.** monumente ale naturii; **c.** parcuri naţionale.

II. Alegere simplă

Punctează răspunsul/răspunsurile corecte din variantele propuse pentru următoarele probleme:

4 Partea din mediu din care producătorii îşi procură nutrienţii este componenta ciclului biogeochimic numită:
A. rezervor;
B. sistem de schimb;
C. comunitatea biotică;
D. ciclul biogeochimic local.

5 Sursa operaţională de energie pentru ecosistemul uman este:
A. energia solară;
B. energia eoliană;
C. energia provenită din arderea combustibililor fosili;
D. biogazul.

6 Timpul de generaţie defineşte:
A. media anilor dintre naşterea indivizilor şi naşterea descendenţilor lor;
B. diferenţa dintre rata natalităţii şi rata mortalităţii;
C. numărul de copii pe care o femeie îi are în perioada de fertilitate;
D. rezultatul tranziţiei demografice.

7 Cele mai nocive acţiuni umane privind deteriorarea biodiversităţii sunt:
A. fragmentarea şi distrugerea habitatelor;
B. supraexploatarea resurselor;
C. introducerea de noi specii în biocenoză;
D. poluarea.

8 Oraşul Bucureşti este poluat, în special, cu:
A. dioxidul de sulf, dioxidul de carbon, oxizi de azot;
B. dioxidul de carbon;
C. oxizi de azot;
D. poluanţi cu plumb.

9 În populaţiile umane cu ritm de creştere demografică rapidă predomină clasa de vârstă:
A. între 15 şi 64 de ani;
B. sub 15 ani;
C. peste 65 de ani;
D. între 15 şi 40 de ani.

10 În România, după 1989, a crescut alarmant şi greu de explicat numărul cazurilor de:
A. malarie;
B. malarie şi febră tifoidă;
C. tuberculoză;
D. rujeolă.

11 Speciile aclimatizate sunt:
A. speciile invazive sau exotice;
B. speciile care supravieţuiesc într-un nou habitat fără să se reproducă;
C. speciile nou introduse şi care se reproduc în noul habitat;
D. Scoica Dreissena polimorpha din Marile Lacuri din nordul SUA.

12 În principal, efectul de seră se datorează:
A. vaporilor de apă din atmosferă;
B. concentraţiilor crescute de metan;
C. concentraţiilor crescute de dioxid de carbon;
D. concentraţiilor crescute de plumb.

13 Pentru ţările dezvoltate, reprezintă cauza principală a deceselor:
A. malnutriţia şi obezitatea;
B. bolile transmisibile;
C. bolile cronice netransmisibile;
D. accidentele rutiere şi alte accidente.

14 Sunt ecosisteme terestre sau acvatice sau o combinaţie a acestora recunoscute la nivel internaţional:
A. Parcurile naţionale;
B. Rezervaţiile naţionale;
C. Rezervaţiile biosferei;
D. Delta Dunării.

15 Populaţia viabilă minimă defineşte:
A. populaţii reduse numeric în extincţie;
B. efectivul minim necesar pentru supravieţuirea unei specii;
C. este o strategie de conservare a biodiversităţii;
D. este populaţia aclimatizată.

III. Întrebări structurate

16 Omul este responsabil de distrugerea unor biocenoze, prin defrişare, incendiere sau blocarea unor râuri.

a. Cum este afectat circuitul apei în aceste regiuni?
b. Ce caracteristici vor avea ecosistemele noi care se vor instala?
c. De ce este necesară reconstrucţia ecologică a zonei afectate?

IV. Eseuri structurate

17 Alcătuieşte un eseu cu tema „Fragmentarea habitatelor“, respectând următorul plan:
- definiţie;
- cauze;
- efecte;
- strategii de prevenire şi combatere.

V. Adevărat/fals

Precizează dacă enunţul este adevărat (A) sau fals (F). În cazul în care afirmaţia este greşită, înlocuieşte cuvântul subliniat cu cel potrivit, pentru ca propoziţia să devină adevărată. Argumentează alegerea.

18 Funcţia energetică a ecosistemelor reprezintă captarea şi fluxul bidirecţional al energiei prin ecosistem.

19 Reţelele trofice din ecosistemele antropizate sunt complicate, iar stabilitatea lor este dependentă de intervenţia omului.

20 Speciile aclimatizate sunt specii care se pot reproduce singure în habitatul nou în care sunt introduse, spre deosebire de speciile naturalizate.

VI. Fraze lacunare

Completează următoarele fraze lacunare, astfel încât enunţul acestora să fie adevărat:

21 Producţia primară netă este energia .... şi este transformată la nivelul consumatorilor în ..... .

22 Bioremedierea utilizează organisme precum ..... şi are ca scop ..... .

23 Timpul posibil de dublare a populaţiei reprezintă raportul dintre ..... şi ..... unei populaţii.

VII. PROBLEME

24 Dă exemple de lanţuri trofice în care omul să fie consumator:
a) primar;
b) secundar;
c) terţiar.

25 Realizează o schemă care să redea circuitul apei în regiunea unui ecosistem agricol de câmpie.

BIBLIOGRAFIE

1. **Alberts B. şi colab.** – *Molecular biology of the cel*, 3rd Edit.,1994
2. **Botnariuc N.** – *Biologie generală,* Edit. Did. şi Ped., Bucureşti, 1979
3. **Botnariuc N.** – *Evoluţionismul în impas?,* Edit. Acad. Române, Bucureşti, 1992
4. **Botnariuc N.** – *Evoluţia sistemelor biologice supraindividuale*, Edit. Acad., Bucureşti, 2003
5. **Botnariuc N., Vădineanu A.** – *Ecologie*, Edit. Did. şi Ped., Bucureşti, 1982
6. **Campbell M., Heyer J. L.** – *Genomics, proteomics, bioinformatics*, Pearson Education Inc., San Francisco, 2003
7. **Campbell N.A., Reece J. B.** – *Biology, 7-th Edit.,* Benjamin/Cummings Publishing Company, USA, 2005
8. **Cavalli-Sforza L.** – *Genes, peoples and languages,* Proc. Natl. Acad. Sci, USA, 1997
9. **Ciolpan O.** – *Monitoringul integrat al sistemelor ecologice*, Edit. Ars Docendi, Bucureşti, 2005
10. **Cogălniceanu D.** – *Managementul capitalului natural*, Edit. Ars Docendi, Bucureşti, 1999
11. **Coman Nicolae** – *Genetică, vol II*, Universitatea Babeş-Bolyai, Facultatea de Biologie-Geologie, Cluj-Napoca, 2004
12. **Constanza R.** – *The value of the world's services and natural capital*, Nature, 1997
13. **Coord. Naroşi, I. L., Călugăru, D.** – *Ghid pentru cadre didactice, Programul Naţional Educaţia pentru Sănătate în Şcoala Românească*, Grupul de Presă „Evenimentul Românesc", Editura S.A., 2004
14. **Coord. Stavinschi, M., Costache, D.** – *Noua reprezentare a lumii,* Edit. XXI, Eonul dogmatic, Bucureşti, 2004
15. **DeLong D.C.** – *Defining biodiversity*. Wildlife Society Bulletin, 24, 738-749, 1996
16. **Dordea Manuela, Coman Nicolae** – *Ecologie umană*, Edit. Casa Cărţii de Ştiinţă, Cluj-Napoca, 2005
17. **Ehrlich P.R., Daily G.C.** – *Population extinction and saving biodiversity.* Ambio, 1993
18. **Gavrilă L., Ardelean A., Dăbală I., Soran V.** – *Evoluţionism*, Edit. Mirton, Timişoara, 1994
19. **Hawley R. Scott, Catherine A. Mori** – *The human Genome. A user's quide.* Harcourt/Academic Press, USA, 1999
20. **Lewis R.** – *Human Genetics. Concepts and applications.* Third edition. McGraw-Hill Companies, 1999
21. **Maximilian, C.** (coord,) – *Introducere în bioetică,* Bucureşti, Edit. Pan Publishing House, 1995
22. **Maximilian, C., Milcu, Ş., Poenaru, S.** – *Noile frontiere, introducere în bioetică,* Edit. Pan –Publishing House, Bucureşti, 1995
23. **Meffe G.K., Caroll R.** – *Principles of bioconservation.* Sinauer Associates Inc., Sunderland, 1994
24. **Nicolau, S.** – *Bioetica*, Edit. Universul, Bucureşti, 1998
25. **Primrose S.B., Twyman R.M.** – *Principle of genome analysis and genomics*, Blackwell Publishing, Germany, 2003
26. **Gavrilă L.** – *Genomica*, vol. I& II, Edit. Enciclopedică, Bucureşti, 2003
27. **Teodorescu Irina, Rîşnoveanu Geta, Neguţ Manuela Claudia** – *Ecologie şi protecţia mediului, Manual pentru clasa a XII-a*, Edit. Constelaţii, Bucureşti, 2002
28. **Raicu P.** – *Genetica generală şi umană*, Edit. Humanitas, Bucureşti, 1997
29. **Shaffer M.L., 1981** – *Minimum population size for conservation,* BioScience, 31, 131-134
30. **Stugren B.** – *Ecologie teoretică*, Edit. Sarmis, Cluj-Napoca, 1994
31. **Sudbery P.** – *Human molecular genetics.* 2nd Edit., Pearson. Edit. Limited, Great Britain, 2002
32. **Tamarin R. H.** – *Principles of Genetics.* 6th Edit., McGraw-Hill Companies, 1999
33. **Tufescu Victor, Tufescu Mircea** – *Ecologia şi activitatea umană*, Edit. Albatros, Bucureşti, 1981
34. **Vădineanu A.** – *Dezvoltarea durabilă. Teorie şi practică,* Edit. Univ. Bucureşti, 1998
35. **Venter J.C. et al.**– *The sequence of human genom*, Science, 2001

Cuprins

1. Genetica

Genetică moleculară

1. INTRODUCERE 4
2. ACIZII NUCLEICI 5
2.1. Compoziţia chimică a acizilor nucleici 5
2.2. Structura moleculară a ADN-ului 7
2.3. Replicarea ADN-ului 9
3. DE LA ADN LA PROTEINE 11
3.1. Tipuri de ARN 11
3.2. Codul genetic 12
3.3. Transcrierea genetică 14
3.4. Traducerea genetică 15
4. ORGANIZAREA MATERIALULUI GENETIC 17
4.1. Materialul genetic viral 17
4.2. Cromozomul şi genele bacteriene 18
4.3. Cromozomi şi gene la eucariote 19
5. CONTROLUL EXPRIMĂRII GENELOR 22
5.1. Reglajul genetic la procariote 22
5.2. Reglajul genetic la eucariote 23
6. GENOMICA – O NOUĂ RAMURĂ A GENETICII 26
6. 1. Genomica structurală şi funcţională 26
6. 2. Metode folosite în studiul genomului 26
LUCRĂRI PRACTICE 28
EVALUARE 30

Genetică umană

7. ORGANIZAREA CROMOZOMIALĂ ŞI MOLECULARĂ A GENOMULUI UMAN 33
7.1.Complementul cromozomial la om 33
7.2. Cartarea genomului uman 37
7.3. Principalele caracteristici ale genomului uman 38
8. CARACTERE UMANE MONO ŞI POLIGENICE 39
8.1. Caractere umane determinate de alelele unei singure gene 39
8.2. Caractere umane determinate de mai multe gene 42
8.3. Genetica comportamentului uman 43
8.4. Diversitatea genetică umană 44

9. GENETICA ŞI CANCERUL 47
9.1. Bazele genetice ale cancerului. Agenţii carcinogeni 47
9.2. Oncogene şi antioncogene 48
9.3. Concluzii privind apariţia cancerului 49
10. IMUNOGENETICA 51
10.1. Anticorpi şi antigene 51
10.2. Maladii genetice ale sistemului imun 52
10.3. Antigenele de histocompatibilitate şi transplantul de organe 53
11. BIOETICA 55
11.1 Principii generale ale bioeticii 55
11.2. Implicaţii bioetice ale geneticii umane 56
LUCRĂRI PRACTICE 61
EVALUARE 65

2. ECOLOGIE UMANĂ

1. ECOSISTEME ANTROPIZATE 70
1.1. Particularităţile biotopurilor şi ale biocenozelor în ecosistemele antropizate 70
1.2. Principalele modalităţi de investigare 70
1.3. Procese ecologice fundamentale în ecosistemele antropizate 70
1.4. Urbanizarea şi impactul asupra mediului 72
2. POPULAŢIILE UMANE 76
2.1. Structura pe vârste şi pe sexe a populaţiilor umane 76
2.2. Explozia demografică 77
2.3. Migraţia internaţională 78
3. DETERIORAREA CAPITALULUI NATURAL SUB IMPACT ANTROPIC 80
3.1. Fragmentarea şi distrugerea habitatelor 80
3.2. Introducerea de noi specii 81
3.3. Supraexploatarea 82
3.4. Poluarea 82
3.5. Modificările climatice globale 83
4. MEDIUL ŞI SĂNĂTATEA 85
4.1. Starea generală de sănătate a populaţiei umane 85
4.2. Efectele dezvoltării agriculturii şi ale industrializării asupra sănătăţii umane 86
4.3. Modificările climatice şi sănătatea umană 89
4.4. Strategii de îmbunătăţire a stării de sănătate 91
5. CONSERVAREA BIODIVERSITĂŢII 93
5.1. Conceptul de dezvoltare durabilă 93
5.2. Metode de conservare a capitalului natural 94
5.3. Arii protejate şi reconstrucţia ecologică 95
LUCRĂRI PRACTICE 98
EVALUARE 103
BIBLIOGRAFIE 106